

Trombofiilia – protrombiini geeni c.20210G>A mutatsioon

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9489
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Protrombiini geeni mutatsioon c.20210G>A ([OMIM*176930](#)) on autosoom-dominantselt päranduv hüübimishäire, mida esineb valge rassi hulgas keskmiselt 2%-l. Protrombiini geeni mutatsioon on V faktori geeni Leideni mutatsiooni järel teine oluline venoosse tromboosi riskitegur.

Protrombiin on koagulatsioonikaskaadi tähtsa valgu trombiini eelühend. Protrombiini geen paikneb 11. kromosoomi piirkonnas 11q11–q12. Plasma protrombiini tase on c.20210G>A mutatsiooni suhtes heterosügootidel 30% ja homosügootidel kuni 70% kõrgem. Nii c.20210G>A mutatsiooni kandjatel kui ka mutatsiooni suhtes homosügootidel on venoosse tromboosi risk suurenenud 2–3 korda võrreldes tavapopulatsiooniga ning eluaegne risk tromboosi tekkeks on 10%. Samuti on antud mutatsioon oluline geneetiline riskitegur aju venoosse tromboosi tekkeks. Mutatsiooni leidmisel saab vajadusel alustada ennetava antikoagulantraviga.

Uuritav mutatsioon

- protrombiini geeni mutatsioon c.20210G> A.

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Trombofiilia (V faktori geeni Leideni mutatsiooni ja protrombiini geeni c.20210G>A mutatsiooni) saatelehte.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork)
Analüüsitav kogus	4–10 mL (täiskasvanud) 2–5 mL (lapsed)
Säilivus	Veri +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg on üks nädal alates laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetod: silmus-vahendatud isothermiline amplifikatsioon (LAMP tehnoloogia) (inglise k. LAMP, *loop-mediated isothermal amplification*)

Vastuse vorm

Genotüüp ja interpretatsioon.

Näidustus

Süvaveenide tromboos, kopsuarteri trombemboolia, aju venoosne tromboos, korduvad raseduse katkemised 2. ja 3. trimestril, insult.