

## Trombofiilia – V faktori geeni Leideni mutatsioon

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9489  
[www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)

V faktori (FV) geeni Leideni mutatsioon ([OMIM\\*227400](#)) on kõige sagedasem päriliku trombofiiliaga seotud riskialleel valgel rassist, kus Leideni mutatsiooni suhtes heterosügootseid isikuid esineb kuni 5%. Mutatsioon põhjustab V faktori geenis 1601. positsioonis guaniini asenduse adeniiniga (NM\_000130.4:c.1601G>A), mille tulemusena valgu 534. positsioonis asendub aminohape arginiin glutamiiniga (p.Arg534Gln). V faktor on oluline lüli koagulatsioonikaskaadis. FV geeni Leideni mutatsioon takistab V faktori lagundamist aktiveeritud proteiin C poolt ja soodustab hüperkoagulatsiooni.

Trombofiiliale võivad viidata muude oluliste riskifaktoriteta tekkinud süvaveenitromboos (s.h süvaveenitromboos hormonaalsete rasestumisvastaste ravimite foonil) ning sellest tulenev kopsuarteri tromboembolia, korduv raseduse katkemine, korduv enneaegne sünnitus, insult või infarkt noores eas.

Venoosse tromboosi risk on FV geeni Leideni mutatsiooni heterosügootsetel kandjatel võrreldes üldrahvastikuga suurenenud kuni seitse korda ja homosügootse mutatsiooniga isikutel kuni 80 korda. Kui FV geeni Leideni mutatsiooni suhtes heterosügootne isik tarvitab kombineeritud hormonaalseid rasestumisvastaseid vahendeid, suureneb venoosse tromboosi risk kuni 35-kordseks ([www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)). Samuti on FV geeni Leideni mutatsiooniga hetero- või homosügootidel 2–3 korda suurem risk raseduse katkemiseks. FV geeni Leideni mutatsioon on ~90% juhtudest aktiveeritud proteiin C resistentsuse (APCR) põhjuseks. Sageduselt teine trombofiilia pärilik riskifaktor on protrombiini geeni c.20210G>A mutatsioon.

### Uuritav mutatsioon

- V faktori geeni Leideni mutatsioon.

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Analüüsi tellimisel tuleb kasutada Trombofiilia - V faktori geeni Leideni ja protrombiini geeni c.20210G>A mutatsioonide saatelehte.

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

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

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

### Vastuse vorm

Genotüüp koos selgitusega.

### Näidustus

Venoosne tromboos, süvaveenide tromboos, kopsuarteri trombemboolia, korduvad raseduse katkemised ja enneaegsed sünnitused, insult või infarkt noorel isikul.

Vt ka: Aktiveeritud proteiin C resistentsus

Tiina Kahre/Mikk Tooming

Uuendatud 04.04.2022