

V FAKTORI GEENI LEIDENI MUTATSIOON

Lühend	B-LeidenV
Mõiste	V faktori geeni Leideni mutatsioon (NM_000130.4: c.1601G>A) on venoosse tromboosi peamine geneetiline tegur. V faktor osaleb hüübimisprotsessis protrombiini muutmisel trombiiniks. Aktiveeritud proteiin C (APC) inaktiveerib V faktori, pidurdades sellega hüübimisprotsessi. Leideni mutatsiooni tagajärjel muutub V faktor resistentseks APC suhtes, mis põhjustab hüperkoagulatiivse seisundi. Mutatsioon on > 90% APC resistentsuse põhjuseks. Leideni mutatsiooni kandjaid on Euroopa eri maades 3–8%. Mutatsiooni esinemissagedus venoosse tromboosiga patsientide hulgas on 20–50%. Risk venoosse tromboosi tekkeks on heterosügootse Leideni mutatsiooni kandjail 3–7 korda ja homosügootse mutatsiooni kandjail 50–100 korda suurem kui üldpopulatsioonis. Risk suureneb suukaudsete rasestumisvastaste vahendite kasutamise korral, samuti hormonaalse asendusravi korral. Leideni mutatsioonil on leitud seos ka korduvate raseduse katkemistega jm rasedustüsistustega.
Näidustused	<ul style="list-style-type: none"> ▪ venoosne tromboos (eriti < 50 a) ▪ venoossed tromboosid raseduse, hormonaalse kontratseptsiooni või hormonaalse asendusravi ajal ▪ rasedustüsistused selgusetu põhjusel ▪ kinnitav uuring APC resistentsuse korral
Proovivõtu vahendid	EDTA (K2/K3E) katsuti
Materjali säilivus ja transport	Veri: toatemperatuuril 24 tundi, 2–8 °C 15 päeva, pikemat aega –20 °C
Teostamise aeg ja koht	Kord nädalas, molekulaardiagnostika labor, Ravi 18
Meetod	Reaalaja PCR
Referentsvahemikud	Mutatsioon puudub
Tõlgendus:	
heterosügootne mutatsioon	<ul style="list-style-type: none"> ▪ mutatsioon on geeni ühes alleelis
homosügootne mutatsioon	<ul style="list-style-type: none"> ▪ mutatsioon on geeni kahes alleelis
mutatsioon puudub	<ul style="list-style-type: none"> ▪ mutatsiooni geenis ei ole, välistatud ei ole venoosse tromboosi muud geneetilised põhjused ja tromboosi olemasolu
Konsultatsioon	Viive Herne, Kaja Mutso
HK hinnakirja koodid	66616
Kirjandus	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kujovich JL (2011) Factor V Leiden thrombophilia. <i>Genetics in Medicine</i>, 13(1): 1-16. 2. Press RG et al (2002) Clinical utility of Factor V Leiden testing for the diagnosis and management of thromboembolic disorders. <i>Arch Pathol Lab Med</i>, 126, 1304-1318. 3. Leonard DG (2007) <i>Molecular Pathology in Clinical Practice</i>, Springer: 145-148.
Koostaja	Viive Herne