

PROTROMBIINI GEENI MUTATSIOON G20210A

Lühend	B-PT G20210A
Mõiste	Protrombiini geeni mutatsioon G20210A (NM_000506.3: c*97G>A) on venoosse tromboosi üks olulisi geneetilisi tegureid, V faktori geeni Leideni mutatsiooni järel sageduselt teisel kohal. Mutatsioon on seotud protrombiini taseme tõusuga, mis viib trombiini sünteesi suurenemisele ja hüperkoagulatiivse seisundi tekkele. Mutatsiooni kandjaid on Euroopa eri maades 1,7–3%. Mutatsiooni esinemis-sagedus venoosse tromboosiga patsientide hulgas on 5–20%. Heterosügootse G20210A mutatsiooni kandjail on risk venoosse tromboosi tekkeks 2–5 korda suurem kui üldpopulatsioonis. Homosügootse mutatsiooni korral on risk veelgi suurem. Mutatsiooni-kandjate risk suureneb suukaudsete rasestumisvastaste vahendite kasutamise korral, samuti hormonaalse asendusravi korral. Protrombiini trombofiilia võib suurendada ka rasedustüsistuste ohtu.
Näidustused	<ul style="list-style-type: none"> ▪ venoosne tromboos (eriti < 50 a) ▪ venoossed tromboosid raseduse, hormonaalse kontratseptsiooni või hormonaalse asendusravi ajal ▪ rasedustüsistused selgusetu põhjusel
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. Leonard DG (2007) Molecular Pathology in Clinical Practice, Springer: 145-148 2. Endler G, Mannhalter C (2003) Polymorphisms in coagulation factor genes and their impact on arterial and venous thrombosis. Clin Chim Acta, 330(1-2): 31-55.
Koostaja	Viive Herne