

## Информация за изследване

Наименование	<b>ПАНЕЛ ВРОДЕНИ ТРОМБОФИЛИИ</b>  - Factor V (Leiden) -Factor II (G20210A) -MTHFR (C677T)
Клинични показания	<p>Тромбофилията е нарушение на хемостазата, при което съществува тенденция за поява на тромбоза, вследствие на предразполагащи фактори- генетични, придобити или комбинация от двете.</p> <p>Състояния с риск от тромбоза:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- хабитуални аборти</li><li>- спонтанна венозна тромбоза при пациенти по-млади от 45 г.</li><li>- необичайно място на тромбозата – чернодробни и мезентериални вени, вени на главата.</li><li>- хиперхомоцистеинемия</li><li>- дефицит на протеин С и протеин S и плазминоген</li><li>- увеличение на PAI-1</li><li>- тежка травма, продължителна имобилизация</li><li>- бременност, постпартум</li><li>- употреба на естрогени-перорални контрацептивни средства</li><li>- антифосфолипиден синдром</li><li>- злокачествени заболявания</li><li>- затлъстяване</li></ul> <p><b>Мутация на фактор V Leiden</b> е най-разпространената вродена причина за тромбофилия. Тя води до резистентност на фактора към действието на активирания протеин С→ повишение на тромбин→ повишена коагулация. Открива се при 50% от дълбоките венозни тромбози и/или белодробен емболизъм</p> <p><b>Хетерозиготната</b> форма сред здрави от бялата раса е с честота от 2-15% - с увеличен риск от развитие на тромбофилия 3-8 пъти.</p> <p><b>Хомозиготната</b> форма има честота до 0,1% и носителството и увеличава риска от тромбоза до 80 пъти.</p> <p><b>Мутацията G20210A в протромбиновия ген</b> води до увеличен синтез на протромбин в черния дроб и нарастването му в циркулацията. <b>Протромбинът (коагулационен фактор II )</b> е предшественик на активния ензим тромбин, който играе ключова роля в процесите на кръвосъсирването. Мутацията се среща при 3-8% сред пациентите с венозни тромбози.</p> <p><b>Хетерозиготната</b> форма е с честота сред бялата раса до 4% и носителите и са с 3 пъти по - висок риск от развитието на венозен тромбоемболизъм.</p> <p><b>Хомозиготната</b> форма е с честота &lt;1 на 10 000 пациента.</p> <p><b>Метилентетрахидрофолат редуктазата /MTHFR/</b> катализира превръщането на хомоцистеина в метионин. Най-разпространената мутация е <b>C677T</b>, която води до термолабилна форма на ензима с понижаване на активността му (с или без хиперхомоцистеинемия).</p> <p><b>Хетерозиготните</b> носители само на мутацията C677T нямат хиперхомоцистеинемия и клинична изява.Честотата е 42-46% от популацията.</p> <p>При <b>хомозиготното носителство</b> C677T се наблюдава намалена ензимна активност и около два пъти по - високи нива на хомоцистеин - 12-13% от популацията.</p>
Метод	Multiplex (triplex) real-time PCR/ детектира и диференцира в една реакция factor V (Leiden), factor II (G20210A) и MTHFR (C677T).
Проба	Венозна кръв в епруветка с ЕДТА.
Срок за изработване	7 работни дни
Цена	150,00 лв.