

Информация за изследване

Наименование:	ПАНЕЛ ВРОДЕНИ ТРОМБОФИЛИИ - 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">- хабитуални аборти- спонтанна венозна тромбоза при пациенти по-млади от 45 г.- необичайно място на тромбозата – чернодробни и мезентериални вени, вени на главата.- хиперхомоцистеинемия- дефицит на протеин С и протеин S и плазминоген- увеличение на PAI-1- тежка травма, продължителна имобилизация- бременност, постпартум- употреба на естрогени-перорални контрацептивни средства- антифосфолипиден синдром- злокачествени заболявания- затлъстяване <p>Мутация на фактор V Leiden 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>Хетерозиготната форма сред здрави от бялата раса е с честота от 2-15% - с увеличен риск от развитие на тромбофилия 3-8 пъти.</p> <p>Хомозиготната форма има честота до 0,1% и носителството и увеличава риска от тромбоза до 80 пъти.</p> <p>Мутацията G20210A в протромбиновия ген води до увеличен синтез на протромбин в черния дроб и нарастването му в циркулацията. Протромбинът (коагулационен фактор II) 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>Хетерозиготната 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>Хомозиготната форма е с честота <1 на 10 000 пациента.</p> <p>Метилентетрахидрофолат редуктазата /MTHFR/ катализира превръщането на хомоцистеина в метионин. Най-разпространената мутация е C677T, която води до термолабилна форма на ензима с понижаване на активността му (с или без хиперхомоцистеинемия). Хетерозиготните носители само на мутацията C677T нямат хиперхомоцистеинемия и клинична изява.Честотата е 42-46% от популацията. При хомозиготното носителство 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 лв.

за допълнителна информация ползвайте www.bodimed.com

Съставил:	д-р Н.Минаева
Версия:	0 1
Дата:	05.03.2019 г.