

ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΑ ΝΕΑ**Εξετάσεις Θρομβοφιλίας****(πριν τη χορήγηση αντιθρομβωτικών ή σε περιστατικά καθ' έξιν αποβολών)**

Ο όρος θρομβοφιλία χρησιμοποιείται για να περιγράψει μια προδιάθεση για θρόμβωση των αρτηριών ή των φλεβών. Περίπου 1 στους 7 Έλληνες πάσχει από θρομβοφιλία.

Ποιες είναι οι ενδείξεις ελέγχου της θρομβοφιλίας:

- Φλεβική θρόμβωση σε ηλικία < 50 ετών
- Γυναίκες πριν πάρουν αντιθρομβωτικά ή ορμονικά σκευάσματα
- Ασθενείς ανεξαρτήτου ηλικίας με ιστορικό θρόμβωσης καθώς και τα μέλη της οικογένειάς τους
- Μέλη οικογένειας, όπου ανιχνεύτηκε μετάλλαξη FV Leiden ή MTHFR ή μετάλλαξη προθρομβίνης
- Ιστορικό επαναλαμβανόμενων αποβολών (ΕΑΑ)
- Αποκόλληση πλακούντα
- Διάχυτη ενδοαγγειακή πήξη
- Τοξιναιμία κήσης
- Ενδομήτριος θάνατος
- Ελλειποβαρή νεογνά, πρόωρα νεογνά
- Σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών

Πάνελ εξετάσεων για θρομβοφιλία:

- PT, PTT
- Πρωτεΐνη C, S
- Αντιθρομβίνη III
- aPCR
- Γονίδια θρομβοφιλίας
 - ✓ Ανίχνευση μετάλλαξης V-Leiden
 - ✓ Ανίχνευση μετάλλαξης ομοκυστεΐνης MTHFR
 - ✓ Ανίχνευση μετάλλαξης προθρομβίνης G20210A

Γενετική καθοδήγηση - αξιολόγηση:**A) Ανίχνευση μετάλλαξης V-Leiden****Συχνότητα:**

Η σημειακή μετάλλαξη FV-Leiden (G1691A ή R506Q) αποτελεί τον κυριότερο γενετικό παράγοντα θρομβοφιλίας στο γενικό πληθυσμό. Το μεταλλαγμένο γονίδιο βρίσκεται στο 20% των ιδιοπαθών φλεβικών θρομβώσεων και στο 60% των φλεβικών θρομβώσεων στις έγκυες γυναίκες.

Αξιολόγηση αποτελέσματος εργαστηριακού ελέγχου:

Η θρομβοφιλία που οφείλεται στην αντίσταση στη δράση της ενεργοποιημένης PC κληρονομείται ως αυτοσωμική επικρατής ασθένεια:

- **Ομόζυγος φυσιολογικός:** έχει 2 φυσιολογικά αλληλόμορφα του γονιδίου του παράγοντα πήξης V, δεν έχει τη μετάλλαξη FV-Leiden.

Εργαστήριο Βιοπαθολογίας – Μοριακής Βιολογίας – Κυτταρογενετικής

- **Ετερόζυγος:** φέρει τη μετάλλαξη FV-Leiden μια φορά. Αυτό σχετίζεται με αυξημένη αντίσταση στη δράση της ενεργοποιημένης PC με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου (5-10 φορές).
- **Ομόζυγος για τη μετάλλαξη:** έχει 2 αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου του παράγοντα πήξης V. Αυτό σχετίζεται με αυξημένη αντίσταση στη δράση της ενεργοποιημένης PC με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου (50-100 φορές).

B) Ανίχνευση μετάλλαξης ομοκυστείνης MTHFR**Συχνότητα:**

Περίπου 5-15% του πληθυσμού είναι ομόζυγο για τη μετάλλαξη αυτή. Οι ομοζυγώτες έχουν αυξημένο κίνδυνο φλεβικής θρόμβωσης και αγγειοπάθειας του πλακούντα.

Αξιολόγηση αποτελέσματος εργαστηριακού ελέγχου:

- **Ομόζυγος φυσιολογικός:** έχει 2 φυσιολογικά αλληλόμορφα του γονιδίου της ομοκυστείνης, δεν έχει τη μετάλλαξη MTHFR.
- **Ετερόζυγος:** φέρει τη μετάλλαξη MTHFR μια φορά. Αυτό σχετίζεται με αυξημένα επίπεδα ομοκυστείνης και με κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου.
- **Ομόζυγος για τη μετάλλαξη:** έχει 2 αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου της ομοκυστείνης. Αυτό σχετίζεται με αυξημένα επίπεδα ομοκυστείνης και με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου.

Γ) Ανίχνευση μετάλλαξης προθρομβίνης G20210A**Συχνότητα:**

Η G20210A μετάλλαξη στο γονίδιο της προθρομβίνης είναι η δεύτερη πιο κοινή αιτία κληρονομικής θρόμβωσης μετά τη μετάλλαξη FV-Leiden. Ο έλεγχος για τη μετάλλαξη G20210A είναι χρήσιμος σε άτομα με κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου, αλλά χωρίς συμπτώματα ή σε άτομα με ιστορικό θρομβωτικού επεισοδίου, ώστε να χορηγηθεί η κατάλληλη θεραπευτική αγωγή. Επίσης, ο έλεγχος της μετάλλαξης κρίνεται απαραίτητος πριν δοθούν αντισυλληπτικά.

Αξιολόγηση αποτελέσματος εργαστηριακού ελέγχου:

- **Ομόζυγος φυσιολογικός:** έχει 2 φυσιολογικά αλληλόμορφα του γονιδίου της προθρομβίνης, δεν έχει τη μετάλλαξη G20210A.
- **Ετερόζυγος:** φέρει τη μετάλλαξη G20210A μια φορά. Αυτό σχετίζεται με αυξημένα επίπεδα προθρομβίνης και με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου (3-11%).
- **Ομόζυγος για τη μετάλλαξη:** έχει 2 αλληλόμορφα του μεταλλαγμένου γονιδίου της προθρομβίνης. Αυτό σχετίζεται με αυξημένα επίπεδα προθρομβίνης και με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης θρομβωτικού επεισοδίου.

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ:

ΙΑΤΡΟΙ: ΠΑΝΙΑ ΑΝΤ. ΣΟΥΛΤΟΥΚΗ
ΕΛΕΝΑ Ι. ΛΑΜΠΡΟΝΙΚΟΥ

ΤΡΙΑΝΤΑΦΥΛΛΟΥ ΝΑΤΑΣΑ, PhD
Υπεύθυνη Τμήματος Μοριακής Βιολογίας