

Trombose Venosa

Fator V de Leiden

A molécula do Fator V de coagulação apresenta três sítios de clivagem para a Proteína C ativada (PCa). Um dos sítios é a Arginina (R) na posição 506, que pode apresentar uma mutação resultante da transição do nucleotídeo G para A na posição 1691 no gene do Fator V, o que gera uma substituição do aminoácido 506 Arginina por Glutamina (Q). Esta mutação é conhecida como Fator V de Leiden e é responsável pelo fenótipo Resistência à Proteína C ativada (RPCA), pois o FV mutante torna-se menos susceptível à clivagem da PCa e, portanto, o FV se mantém ativo por mais tempo como fator de coagulação sanguínea.

Os indivíduos heterozigotos têm risco aumentado para tromboembolismo venoso (TEV) em, aproximadamente, 5 vezes se comparado com a população geral e cerca de 50 vezes em homozigose.

Protrombina

Uma transição G para A no último nucleotídeo na posição 20210 da região não traduzida 3' do DNA complementar do gene do fator II de coagulação (protrombina) aumenta a estabilidade do RNA mensageiro da protrombina. Esta mutação eleva os níveis plasmáticos de protrombina e conseqüentemente coagulação exacerbada e risco aumentado para ocorrência de TEV. Em pacientes com eventos tromboembólicos a prevalência do alelo mutante da protrombina varia de 4 a 7%, enquanto que em indivíduos normais, a freqüência está estimada em cerca de 2,3%.

MTHFR

O genótipo homozigoto mutante (677TT), encontrado em 4 a 14% da população em geral, está associado ao aumento de 25% da concentração plasmática de homocisteína e pode gerar defeitos neurológicos, retardo psicomotor, doença vascular prematura e tromboembolismo.

Trombose Venosa	
Amostra Biológica	- 4 ml de sangue periférico em EDTA ou - 2 tubos de esfregaço bucal.
Método	- Fator V de Leiden – PCR mutação G1691A - Protrombina – PCR mutação G20210A - MTHFR – PCR mutação C677T - Sensibilidade à Warfarina – PCR polimorfismos CYP2C9*2 e CYP2*3