

TROMBOFILIA

Trombofilia é a propensão de desenvolver trombose devido a anomalias no sistema de coagulação. As bases genéticas das trombofilias incluem mutações em diferentes genes que codificam para fatores hemostáticos, podendo ocorrer isoladamente ou combinadas. O Trombo embolismo venoso (TEV) é uma desordem multifatorial que engloba diferentes fatores genéticos de predisposição e os ambientais que interagem para ocorrência do fenômeno trombótico, afeta de um a três indivíduos a cada mil habitantes e é estimado que 60% da predisposição a trombose seja atribuída a componentes genéticos. Destacam-se os polimorfismos genéticos relacionados à ocorrência deste evento, como a mutação G1691A no Fator V Leiden, a mutação G20210A no gene da Protrombina e mutações C677T e A1298C no gene da enzima Metilenotetrahidrofolato Redutase (MTHFR), Enzima Conversora da Angiotensina (ECA), Inibidor do Ativador do Plasminogênio tipo 1 (PAI-1) Polimorfismo 4G/5G.

Fator V de Leiden

A trombofilia associada ao Fator V Leiden é caracterizada pela resistência do fator V à clivagem pela proteína C ativada, constituindo importante fator no aumento de risco para desenvolvimento de tromboembolismo venoso. A mutação, caracterizada pela substituição de G para A na posição 1691 do gene F5, está presente em 3 a 5% da população caucasiana em heterozigose, sendo menos comum em outras etnias. O risco de trombose é de aproximadamente 3 a 10 vezes em indivíduos heterozigotos e, em indivíduos homozigotos, o risco é aumentado em até 80 vezes. A heterozigosidade para o fator V de Leiden também está associado de duas a três vezes o risco de perda fetal e possivelmente outras complicações da gravidez com pré-eclâmpsiaecampilis, crescimento fetal alterado e descolamento de placenta.

Protrombina

A presença da mutação G20210A no gene da protrombina tem sido encontrada em 18% das pessoas com distúrbio da coagulação, aumentando o risco de formação de coágulos sanguíneos em quase três vezes. Indivíduos com a mutação apresentam maior risco de trombose venosa em relação a indivíduos homozigotos selvagens, principalmente quando há outras mutações como no gene F5 e/ou MTHFR. Essa mutação também está relacionada à doença arterial coronariana, especialmente em mulheres jovens e pessoas com acidente vascular cerebral.

NOME DO EXAME	CÓDIGO TUSS
DETECÇÃO DA MUTAÇÃO DO GENE FATOR V DE LEIDEN	40314057
FATOR V DE LEIDEN - PROTROMBINA	_____
DETECÇÃO DA MUTAÇÃO NO GENE G20210AN	40319326

MTHFR

A MTHFR é a enzima chave para o metabolismo do folato e está envolvida na remetilação de homocisteína em metionina. Os polimorfismos do gene MTHFR (C677T e A1298C) estão associados com a diminuição da atividade da enzima. O polimorfismo C667T resulta de uma substituição de uma alanina por uma valina (Ala 222 Val) no códon 222. A deficiência na enzima MTHFR acarreta aumento da concentração plasmática de homocisteína, conhecida como hiperhomocisteinemia, a sua causa é multifatorial, envolvendo uma combinação de fatores genéticos, fisiológicos e fatores ambientais, o que favorece a instalação de placas de ateroma nas artérias elásticas e musculares, e também podem acometer vasos de todos os calibres com trombozes, tanto arteriais quanto venosas. A mutação A1298C no gene MTHFR está associada à redução da atividade da MTHFR, levando à hiperhomocistenemia, o que acarretaria o aumento do risco para trombose venosa, doenças coronarianas e abortos repetitivos.

NOME DO EXAME	CÓDIGO TUSS
DETECÇÃO DAS MUTAÇÕES C677T E A1298C DO GENE MTHFR	_____
DETECÇÃO DA MUTAÇÃO A1298C DO GENE MTHFR	_____
DETECÇÃO DA MUTAÇÃO C677T DO GENE MTHFR	_____