



PROTROMBİN G20210A MUTASYON ANALİZİ

Diğer adı: Faktör II G20210A mutasyonu, FII gen analizi.

Kullanım amacı: Klinik olarak trombofilili olasılığının araştırılmasını gerektiren, venöz tromboemboli ve tekrarlayan düşük vakalarında, sebebin belirlenmesine yönelik araştırmalar sırasında ihtiyaç duyulur.

Genel bilgiler:

- Protrombin, fibrinojeni fibrine dönüştüren trombin'in öncüsüdür. Protrombin sentezini kodlayan gende meydana gelen mutasyon, dolaşımda bulunan protrombin konsantrasyonunun artmasına ve dolayısıyla da tromboz eğiliminde artışa sebep olur. Protrombin gen mutasyonu, protrombin geninde 20210G>A substitüsyonu sonucu oluşan, otozomal resesif olarak aktarılan bir mutasyondur. Avrupa toplumlarında heterozigot olarak bu mutasyonu taşıyanların oranının %1-2 civarında olduğu bildirilmektedir.

Test sonucunun yorumu:

- Trombofilili eğilimi heterozigotlarda 2-5 kat artmaktadır. Oral kontraseptif kullanımı ise riskin 16 kata varan bir seviyeye yükselmesine neden olmaktadır. Oral kontraseptif kullanımının özellikle serebral venöz sinüs trombozu riskini artırdığı bildirilmektedir. Hamilelik döneminde de venöz tromboembolizm riskinde artış meydana gelir. Mutasyonu homozigot olarak taşıyanlarda ise risk çok daha yüksek oranlara çıkar. Beraberinde protein C, protein S veya antitrombin III yetersizliği ya da faktör V Leiden mutasyonu varlığı durumunda trombofilili eğilimi çok daha fazla artar.
- Protrombin gen mutasyonu, özellikle venöz tromboz olaylarının görülme sıklığında belirgin derecede artışa sebep olur. Derin ven trombozu, yüzeysel tromboflebit, pulmoner embolizm, sinüs ven trombozu, mezenterik ven trombozu, Budd-Chiari sendromu, protrombin gen mutasyonu taşıyanlarda sıklıkla görülen hastalıklardır. Venöz trombozlar kadar sık olmasa da inme ve kalp krizi gibi arteriyel trombüse bağlı olarak meydana gelen hastalıklarla ilgili riskin de protrombin gen mutasyonu taşıyan kişilerde arttığı bildirilmektedir. Bu sebeple, bu mutasyonu taşıyanların sigara içimi, yüksek tansiyon, kolesterol yüksekliği ve obezite gibi risk faktörlerinden korunma konusunda daha dikkatli olmaları önerilmektedir. Bu mutasyonu taşıyan kadınlarda ölü doğum ve tekrarlayan düşüklerin yanısıra, preeklampsi ve eklampsi gibi gebelik komplikasyonları da daha sık görülür.

Numune: EDTA'lı tam kan (mor kapaklı tüp). Min 5 mL.



Çalışma yöntemi: PCR.

Referans değer: Homozigot normal bireylere sonuç “N/N = homozigot normal” şeklinde rapor edilir. Heterozigotlara “Mt/N = heterozigot”, homozigot mutanlara “Mt/Mt = homozigot mutant” şeklinde rapor verilir.