

Laboratorijska dijagnostika urođenih trombofilija

Ana Momčilović^{1,2}

¹Zavod za transfuziju krvi Niš, ²Toplička akademija strukovnih studija

Apstrakt

Termin trombofilija, u najširem smislu, podrazumeva naslednu sklonost ka venskim trombozama, odnosno poremećaje koji se mogu biohemijski i genetski jasno identifikovati i čije je postojanje udruženo sa većim rizikom za pojavu tromboze. Do sada je poznato sedam dobro definisanih i potvrđenih trombofilnih stanja, koja nastaju zbog mutacije gena za različite prirodne antikoagulantne ili prokoagulantne faktore.

Nasledni nedostaci antitrombina (AT), proteina C (PC) ili proteina S (PS) retka su stanja, ali predstavljaju snažne trombofilije, kod kojih je verovatnoća pojave tromboze visoka. S druge strane, rezistencija na aktivirani protein C (APCR) i FV Leiden mutacija, kao i mutacija 20210A na genu za protrombin relativno su česte u opštoj populaciji, ali najveći broj nosilaca nikada u životu nema epizode tromboze. Hiperhomocisteinemija je češće stečeni, nego urođeni poremećaj, dok je disfibrinogenemija najređi nasledni poremećaj koji može dovesti do tromboziranja.

Pojava venske tromboze je najtipičniji oblik kliničkog ispoljavanja trombofilija, i to u mlađoj životnoj dobi, ponavljano i uz pozitivnu porodičnu anamnezu o sklonosti tromboziranju. Otkrivanje urođenih trombofilija i uvođenje testova za njihovu laboratorijsku dijagnostiku podrazumevaju značajan korak u prepoznavanju uzroka tromboze, ali i u daljem tretmanu boles-

nika. Pored toga, posebno je značajno određivanje prisustva urođene trombofilije kod asimptomatskih članova porodice bolesnika kod kojih je ovaj poremećaj dokazan. Prema podacima iz literature, četiri su osnovne grupe bolesnika kod kojih je indikovano testiranje prisustva urođene trombofilije: bolesnici sa venskom trombozom i/ili plućnim tromboembolizmom, žene sa gubicima ploda, članovi porodice sa dokazanom trombofilijom i mlađe osobe (ispod 40 godina) sa arterijskom trombozom, kod kojih nema jasnih faktora rizika za aterosklerozu.

U okviru ispitivanja postojanja trombofilije treba uraditi sledeće testove:

- skrining koagulacije: protrombinsko vreme (PT), aPTT, trombinsko vreme (TT) i koncentracija fibrinogena (FI),
- aktivnost AT u plazmi,
- aktivnost PC u plazmi,
- koncentracija ukupnog i slobodnog antigena PS,
- određivanje rezistencije na aktivirani PC (APCR),
- PCR analiza na FV Leiden,
- PCR analiza za FII20210A,
- koncentracija homocisteina,
- test za lupus antikoagulans i antikardiolipinska antitela.