

TROMBOFIILIA – V FAKTORI GEENI LEIDENI MUTATSIOON

Mis on V faktori Leideni mutatsioon

Leideni mutatsioon on geenis, mis vastutab V faktori sünteesi eest. Faktor V on organismile vajalik valk, millel on oluline roll vere hüübimises ja see geen päritakse ühelt või mõlemalt vanemalt. Faktori V Leideni mutatsiooni korral on tõenäolisem, et tekivad trombid, seda seisundit nimetatakse trombofiliaks.

Leideni mutatsioon on europiidsel rassist kõige sagedasem pärilik trombofiilia vorm, selle sagedus on hinnanguliselt 3–8% populatsioonist.

Millised terviseriskid Leideni mutatsiooniga kaasnevad

Antud geenimutatsiooni korral on suurem oht venoosse tromboosi tekkeks sagedamini jala süvaveenides või kopsu arterites. Ühelt vanemalt saadud V faktori geeni Leideni mutatsiooni ehk heterosügootsuse korral tõuseb tromboosi risk kuni 8 korda, mõlemalt vanemalt päritud mutatsiooniga geeni ehk homosügootsuse korral on risk kuni 80-kordne.

Enamusele Leideni mutatsiooniga inimestel ei teki elu jooksul kordagi tromboosi, tromboosi riski suurendavad kaasuvad riskifaktorid: hiljutine operatsioon, pahaloomuline haigus jms.

Kas V faktori Leideni mutatsioon on ravitav

Hetkel ei ole ühtegi meetodit, et seda seisundit ennetada või välja ravida, kuid on võimalusi tromboosi riski vähendamiseks.

Trombi tekkel on vajalik ravi verevedeldajatega ehk antikoagulantidega, mis ennetavad trombidete teket. Kui on teada Leideni mutatsioon, aga ei ole kunagi olnud trombi, siis pole antikoagulantravi vajalik.

Trombi tekke riski vähendamiseks võidakse määrata ravi antikoagulantidega ka ennetava meetodina, näiteks raseduse ajal või operatsiooni/ kipslahase vajaduse korral.

Millised on rasedusaegsed riskid

Rasedus tõstab trombi tekke riski umbes neli korda, Leideni mutatsiooni heterosügooti korral see tõuseb veel kaheksa korda ning homosügooti korral 35 korda. Raseduse või planeeritava raseduse korral teavitage arsti või ämmaemandat oma seisundist, sest raseduse ajal ja kuni kuus nädalat pärast sünnitust võib osutuda vajalikuks lisameetmete kasutusele võtmine trombi tekke vältimiseks, nt tromboosisukkade kandmine või antikoagulantide kasutamine.

Kas kombineeritud hormonaalsete kontratseptiivide ja hormoonasendusravi kasutamine on lubatud

Trombi teke ravi ajal ei ole väga sage. Suukaudsed kontratseptiivid ja hormoonasendusravi tõstavad trombi tekke riski kolm kuni neli korda. Leideni mutatsiooni korral tõuseb trombi risk suukaudsete kontratseptiivide kasutamisel 35 korda ja hormoonasendusravi ajal 15 korda.

Enne ravimite väljakirjutamist pidage nõu günekoloogi või tromboosiarstiga ning varasema tromboosi või pereliikme tromboosi korral soovitatakse ülaltoodud ravimeid vältida.

Kas perekonda peaks testima

Heterosügootse Leideni mutatsiooni korral on 50% tõenäosus, et see geen antakse edasi lastele.

Homosügootse mutatsiooni korral on 100% kindel, et ka lapsel on Leideni mutatsioon. Sõltuvalt sellest, kas lapse teiselt vanemalt kandus edasi normaalne või muteerunud geen, on laps kas heterosügootne või homosügootne Leideni mutatsiooni kandja. Lapsea tromboos on väga haruldane, seetõttu on otstarbekam testida lapsi hilises teismeeas.

Tromboosi ennetamiseks:

- ärge suitsetage;
- hoidke kehakaal tervislikus vahemikus;
- olge füüsiliselt aktiivne;
- pika lennu- või autoreisi ajal liikuge regulaarselt, jooge piisavalt vett (vältige alkoholi!), kandke lennu- ehk kompressioonpõlvikuid;
- raske haigestumise ja planeeritava operatsiooni korral teavitage arsti, et olete Leideni mutatsiooni kandja.

Tromboosi tunnused

Jala süvaveeni tromboosi korral tekib jala turse, punetus ja valulikkus. Enamasti on haaratud üks jalg, kuid tromboos võib olla ka mõlemas jalas.

Kopsuarteri tromboosi sagedasemad sümptomid on õhupuudus, valu rindkeres ja köha.

SA Põhja-Eesti Regionaalhaigla

J. Sütiste tee 19
13419 Tallinn

www.regionaalhaigla.ee
info@regionaalhaigla.ee

Infolehe on koostanud Regionaalhaigla üldsisehaiguste keskuse vanemarst dr Marit Märk (2019).