

FATTORE V (LEIDEN, R506Q)

PATOGENOSI

Nel processo a cascata che porta alla coagulazione sanguigna, la proteina C attivata (APC) ha un effetto limitante sulla formazione di trombina, in quanto essa digerisce per proteolisi i fattori V e VIII (acceleratori della coagulazione). Il fenotipo "resistenza alla proteina C attivata" è causato in più del 90% dei casi da mutazioni sul gene codificante per il Fattore V, principalmente la mutazione di Leiden. In pazienti con la mutazione di Leiden la APC non è più in grado di inattivare il Fattore V e quindi di "frenare" la coagulazione.

Altri fattori genetici predisponenti per la trombofilia come ad esempio carenza di antitrombina, proteina C, proteina S o iperomocistenemia possono essere presenti con una mutazione del fattore V. A questi fattori genetici si possono inoltre sommare i fattori esogeni come contraccettivi orali, gravidanza, interventi operatori e immobilizzazioni forzate. I contraccettivi orali sono considerati di per sé già un fattore di rischio per le trombosi, in donne sane si parla di 2-8 volte e questo rischio aumenta a 35 e a 150-500 volte se siamo in presenza della mutazione di Leiden in forma eterozigote o rispettivamente omozigote.

Il 60% delle trombosi in gravidanza sono causate da una resistenza alla proteina C attivata e nel 90% di queste abbiamo la presenza della mutazione di Leiden.

EPIDEMIOLOGIA

La mutazione di Leiden ha una prevalenza del 2-10% nella popolazione bianca, non è presente invece negli africani e negli asiatici. Il difetto R506Q in forma eterozigote è associato ad un rischio trombotico 5-10 volte maggiore, mentre per il difetto in forma omozigote il rischio è aumentato di 50-100 volte.

TEST

Tramite PCR viene amplificato un frammento del gene nella quale è codificata la mutazione. Dopo l'amplificazione il prodotto viene digerito ed i frammenti ottenuti vengono separati elettroforeticamente. L'enzima di restrizione distingue tra gene con mutazione e gene senza.

PRELIEVO

Sangue EDTA, 5 ml.

ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi (2205.03) TP 105.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.