

V. faktor Leiden mutáció

A mélyvénás trombózisban, illetve ennek következményeként tüdőembóliában szenvedő betegek mintegy ötödében az V. véralvadási faktor génjének mutációja, a Leiden-mutáció miatt alakult ki a szervezetben a fokozott trombózishajlam. Az öröklődő trombózishajlam 80%-ban ehhez az elváltozáshoz köthető. A Leiden-mutáció esetében a trombózishajlam már heterozigóta formában (amikor a gén két példánya közül csak az egyik van mutáció) is megnyilvánul, homozigóta formában (azaz, ha mindkét példányon megtalálható) pedig sokkal kifejezettebb. Az egészséges magyar népesség 10%-a heterozigóta a Leiden-mutációra, a homozigóták részaránya néhány ezrelék. A mutációt heterozigóta formában hordozó személyeknek kb. 8-szor, a homozigótáknak pedig kb. 80-szor akkora a kockázata mélyvénás trombózisra, mint az átlag népességnek, ha semmilyen más további kockázati tényező nem áll fenn. Ha fogamzásgátló-szedés mellett valaki Leiden-mutációt hordoz egyik génjén, akkor a 8-szoros kockázat az átlagnépességhez viszonyítva 40-szeresre emelkedik.

A prothrombin gén G20210A mutációjának analízise

Az örökletes trombózishajlam második leggyakoribb oka a II. alvadási faktor (protrombin) génjének egy olyan mutációja, amelynek következtében a szokásosnál nagyobb mennyiség képződik ebből a véralvadást elősegítő fehérjéből. Trombózishajlamos családokban 18%-os, a véletlenszerűen kiválasztott mélyvénás trombózisos betegek között pedig 6%-os gyakorisággal mutatták ki ezt a mutációt. Ez a génelváltozás az általános népesség 2%-át érinti. A mélyvénás trombózis kockázatát mintegy 3-szorosára növeli. A vérrögképződést fokozó tendencia megnyilvánulhat agyi érelzáródás formájában is. A protrombingénnek ez a mutációja, különösen homozigóta formában (ami igen ritka), az V. faktor Leiden-mutációjához hasonlóan szintén állhat az ismétlődő vetélés hátterében.

A metiléntetrahidrofolát reduktáz (MTHFR) gén C677T pontmutációjának analízise

A vér emelkedett homociszteinszintje az artériás és vénás trombózis, valamint terheseknél a magzati elhalás ismert kockázati tényezője. A homociszteinszint mérsékelt emelkedése a népesség 5-10%-ában fordul elő, a trombózis kockázata ilyenkor a normális homociszteinszintű személyekéhez képest csaknem 3-szoros. Az emelkedett homociszteinszint örökletes oki tényezői közül leggyakoribb a metiléntetrahidrofolát-reduktáz (MTHFR) enzim génjének egyik pontmutációja. Az MTHFR enzim génjének mutációja homozigóta formában is igen gyakori: mintegy 5-15% az előfordulása az átlagnépességben. A mutációt hordozókban a homociszteinszint emelkedésének nagyobb a valószínűsége, ha nem elég bőséges a szervezet folsavellátottsága (sok folsavat tartalmaznak például a "leveles" zöldségek: sóska, spenót, saláta). A trombózisnak ezek az egyébként enyhe genetikai kockázati tényezői igen kifejezett trombózishajlamot okoznak, ha ugyanabban a személyben Leiden-mutációval párosulnak.