

Preparo do exame

ESTUDO GENÉTICO DAS TROMBOFILIAS PLUS sangue total

OUTROS NOMES

FATOR V DE LEIDEN- R506Q
GENE DA METILENOTETRAHIDROFOLATO REDUTASE - C677T E A1298C
GENE DA PROTROMBINA - G20210A
GENE DO PAI-1 4G/5G
GENE DA CISTATIONINA BETA SINTETASE - 844INS68
TROMBOFILIAS PLUS
HIPERHOMOCISTEINEMIA

INTERPRETAÇÃO

Trombose é uma desordem multifatorial, resultante de anormalidades no sistema de coagulação, ativação de plaquetas e parede vascular sanguínea. O termo trombofilia define a predisposição a trombose, devido a fatores genéticos e adquiridos. O Fator V Leiden resulta na resistência do FV a degradação pela proteína Cativada, aumentando o risco de eventos vasodúsivos venosos, em portadores em homozigose ou heterozigose dessa mutação. Os pacientes heterozigotos possuem um risco trombótico sete vezes maior e os homozigotos até 80% maior do que indivíduos controle. Os eventos trombóticos relacionados a esta mutação são comumente de origem venosa, acometendo principalmente vasos profundos de membros inferiores e menos frequentemente o sistema porta, veias superficiais e cerebrais. A mutação G20210A no gene da Protrombina acarreta elevação nos níveis plasmáticos desta proteína na ordem de 30%, resultando na formação aumentada de trombina e consequente coagulação exacerbada, com risco aumentado para trombose venosa cerca de 3 vezes em comparação a população em geral. Este polimorfismo também predispõe a embolia pulmonar e trombose venosa cerebral, sendo que alguns autores sugerem também um risco de trombose arterial. A deficiência funcional da cistationina B-sintetase (CBS) e a variante termolábil do metileno tetra-hidrofolato redutase (MTHFR) são responsáveis genéticos pela deficiente conversão de homocisteína em cistationina, causando a hiperhomocisteinemia. Isto constitui fator de risco isolado para doenças vasculares, incluindo a doença arterial coronariana, o tromboembolismo venoso e arterial e o acidente cerebral vascular. Estudos de meta-análise reforçam a importância da hiperhomocisteinemia como fator de risco para o tromboembolismo venoso. O polimorfismo 4G/5G do gene do PAI-1, consiste numa inserção ou deleção de uma guanossina, que afeta a transcrição deste gene e, portanto, esta relacionada com a concentração plasmática do PAI-1. Homozigotos para o alelo 4G têm concentrações 25% maiores de PAI-1 que indivíduos homozigotos para 5G.

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.
Jejum de 4 horas.
O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.
Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.
Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteirinha do convênio, RG ou CPF ou CNH.
Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).
Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.