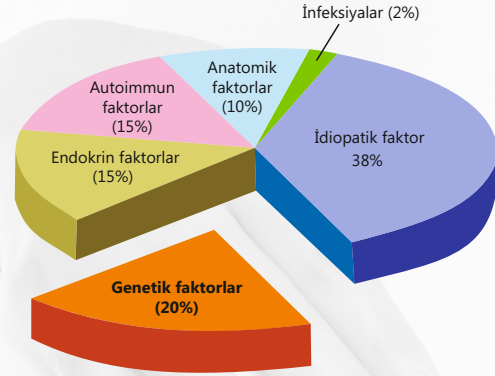
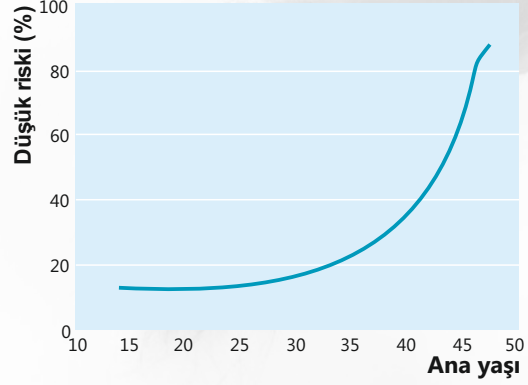
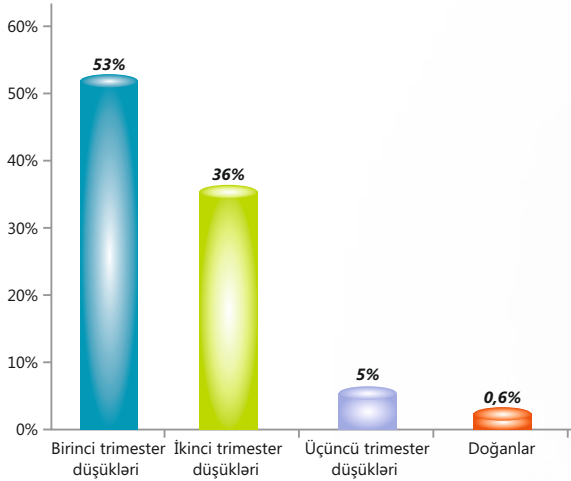


TROMBOFİLİYA MUTASIYA ANALİZİ

Təkrarlanan hamiləlik düşükləri (habituel abortus) 12-20 həftədən əvvəl 2 dəfə və daha çox rast gəlinən bir haldır.

THD (Təkrarlanan hamiləlik düşükləri)-nin etiologiyası geniş bir spektri əhatə edir. Hamiləliklərin 15 %-i düşüklə nəticələnir. Onların 1-2%-i təkrarlanan düşüklərə aiddir. 25 yaşdan yuxarı hamilələrdə düşük riski artır, 45 yaş və ondan yuxarı hamilələrdə isə bu risk 75-80% təşkil edir.

Təkrarlanan hamiləlik düşükləri daha çox I və II trimester dövründə rast gəlinir.



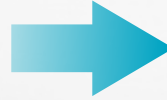
Təkrarlanan hamiləlik düşüklərinə rast gəlinən ailələrdə trombofiliya xəstəliyi riski 60% təşkil edir. İrsi və ya qazanılmış trombofilik pozğunluqlar plasental damar trombozuna səbəb olaraq düşük və çətin hamiləlik riskini artırır.

TROMBOFİLİYA 6-lı Panel

Periferik qan nümunəsindən izolə edilən DNT materialından təyin edilən mutasiyalar:

Trombofiliya testinə dair göstərişlər:

- Təkrarlanan hamiləlik düşüklərinə (bütün trimesterlərdə)
- II və III trimesterdə hamiləlik düşükləri
- Dərin venoz tromboemboliya
- Preeklampsiya
- Portal və / və ya retinal venaların trombozu
- Pulmonar emboliya



- ✓ FV G1691A
- ✓ Factor V A4070G
- ✓ FII G20210A
- ✓ MTHFR C677T
- ✓ MTHFR A1298C
- ✓ PAI-1/ Serpin (4G-5G)



İŞLƏNİLƏN MUTASIYA	NORMA	MUTASIYA DƏYİŞMƏSİ
Faktor V Leiden	FV G1691G	FV G1691A
Faktor V R2	Factor V A4070A	Factor V A4070G
Protrombin	FII G20210G	FII G20210A
Metilentetrahidrofolat Reduktaz (MTHFR) 677	MTHFR C677C	MTHFR C677T
Metilentetrahidrofolat Reduktaz (MTHFR) 1298	MTHFR A1298A	MTHFR A1298C
PAI-1/ Serpin (4G-5G)	PAI 5G-5G	PAI 5G-4G/4G-4G

Faktor V Leiden mutasiyası faktor V Leiden zülalının normal halda 10 qat daha yavaş inaktiv olmasına və trombin əmələ gəlməsinin artmasına səbəb olur. Həm homoziqot həm də heteroziqot mutasiyalar, erkən və gec trimester abort riskini artırır.

Faktor V H1299R mutasiyası heteroziqot hallarında kardiovaskulyar xəstəlik üçün mülayim risk faktorudur.

Protrombin geni G20210A mutasiyası plazma protrombin səviyyəsini artırır və venoz tromboz riskini 26 dəfəyə qədər yüksəldir.

Metilentetrahidrofolat Reduktaz (MTHFR) C677T mutasiyası termolabil enzim aktivasiyasına və remetiləşməni pozaraq homosistein səviyyəsində yüksəlməyə səbəb olur. Ortaya çıxan hiperhomosisteinemiya plasental vaskulopatiya riskini artırdığı düşünülür. Həmçinin fol turşusu çatışmazlığı olan hamilələrdə, MTHFR mutasiyası sinir borusu qüsuru riskini artırdığı da təyin olunmuşdur.

A1298C variantında isə MTHFR geninin 1298-ci mövqesində qlutamat (E) alanin (A) dəyişməsi meydana gəlmişdir. **MTHFR A1298C mutasiyası** alanin ehtiva edən fermentlərin fəaliyyəti azalmasına və homosistinüri əlaqəli sağlamlıq problemlərinə səbəb olur. A1298C və C677T polimorfizimlərinin birlikdə heteroziqot olduğu vəziyyətlərdə MTHFR enzim aktivliyinin 40-50 % nisbətində azaldığı məlumdur.

Araşdırmalara görə, 5G/5G və 4G/5G polimorfizimləri düşük risklərinin artmasını təmin etmir ($p=0,546$ və $p=0,259$ $p>0,05$). Tədqiqatlar göstərir ki, **PAI-1 4G/4G** polimorfiziminin düşük riski ilə əlaqəsi var olduğunu göstərmişdirlər. Bu polimorfizmə sahib qadınlarda düşük riski 2.27 dəfə daha çoxdur ($p=0,038$ $p<0,0$).



Digər trombofilik faktorlara nisbətən daha geniş yayılan Faktor V Leiden G1691A, Protrombin (Faktor II) G20210A və Metilentetrahidrofolat Reduktaz (MTHFR) C677T və A1298C hamilə qadınlar üçün daha təhlükəli mutasiyalar hesab edilir.

Trombofiliya Faktorları	Faiz (%)	Trombofiliya riski	THD riski
Faktor V Leiden	2-15%	Homoziqot 100 dəfə	3-8 dəfə
		Heteroziqot 5-12 dəfə	
Protrombin G20210A	4-9%	Homoziqot 26 dəfə	2-12 dəfə
		Heteroziqot 2-19 dəfə	
MTHFR Homosistein	11%	Homoziqot 1-3 dəfə	1-4 dəfə
Protein C	0,2-0,3%	10-15 dəfə	
Protein S	0,1-2,1%	2-6 dəfə	1-3 dəfə
Antitrombin	0,02%	2-6 dəfə	1-3 dəfə

Trombofiliya risk faktorları

QEYD: TROMBOFİLİYA 6-LI PANEL GENETİK ANALİZİ HƏR QADINA YALNIZ BİR DƏFƏ TƏTBİQ EDİLƏ BİLƏR!!!



*0033

ÇAĞRI
MƏRKƏZİ