

Perinnöllinen verisuonitukos (veritulppa)

Lääkärikirja Duodecim

14.6.2022

Sisätautien erikoislääkäri Pertti Mustajoki



- Milloin on syytä epäillä perinnöllistä muutosta?
- Hyytymistekijä 5:n (faktori V:n) muutos
- Muita perinnöllisiä hyytymistekijöiden muutoksia
- Perinnöllisen tukostaipumuksen tutkiminen
- Hoito
- Kirjallisuutta

Veren hyytyminen on monimutkainen tapahtuma, johon osallistuu suuri joukko erilaisia hyytymistekijöitä. Hyytymistekijät ovat veressä kiertäviä proteiineja eli valkuaisaineita, jotka ovat erikoistuneet hyytymistapahtuman eri vaiheiden säätelyyn.

Hyytymistekijöissä voi esiintyä perinnöllisiä muutoksia, joiden vuoksi tukosten vaara kasvaa. Mikään hyytymistekijöiden perinnöllisistä muutoksista ei ole niin voimakas, että se väistämättä johtaa verisuonen (laskimon tai valtimon) tukokseen. Tukoksia syntyy erilaisten altistavien tekijöiden yhteydessä, ja tällöin perinnöllinen muutos voi lisätä tukoksen vaaraa.

Milloin on syytä epäillä perinnöllistä muutosta?

Perinnöllisiä hyytymishäiriöitä ei ole tarpeen selvittää läheskään kaikilta potilailta, joilla todetaan [laskimotukos](#) tai valtimotukoksen aiheuttama sairaus. Tutkimuksia verisuonitukoksen yhteydessä voidaan harkita, kun

- tukos on syntynyt ilman tunnettuja altistavia tekijöitä
- tukos ilmaantuu toistuvasti
- tukos todetaan nuorella iällä (alle 45 vuotta) ja etenkin, jos tukos on lapsella
- tukos on harvinaisessa paikassa (suoliston alueen verisuoni, yläraaja)
- lähisukulaisella on laskimotukos ilman selvää syytä
- on tiedossa aikaisempia toistuvia keskenmenoja tai sikiökuolema
- valtimon tukkeuma (yleensä [aivoverenkiertohäiriö](#)) nuorena ilman [valtimotautia](#).

Hyytymistekijä 5:n (faktori V:n) muutos

Yleisin hyytymistekijöiden perinnöllinen muutos on geenissä, joka vastaa hyytymistekijä 5:n (faktori V) tuotannosta. Geenimuutoksen vuoksi hyytymistekijä muuttuu epäherkäksi sitä hajottavalle proteiinille, jota kutsutaan nimellä ”aktivoitunut proteiini C”. Tällöin hyytymistekijän vaikutus jatkuu pidempään ja lisää tukosvaaraa. Tilaa kutsutaan myös APC-resistenssiksi tai nimellä ”FV Leiden”.

Sadasta suomalaisesta muutos esiintyy kolmella eli yleisyys on 3 %. Geenimuutoksen perineillä tukosvaara on 5–10-kertainen verrattuna ihmisiin ilman geenimuutosta. Koska tukoksia syntyy aika harvoin, useimmat muutoksen perineet eivät suurentuneesta vaarasta huolimatta koskaan sairastu verisuonitukokseen.

Yhdistelmäehkäisytablettien käyttäjillä geenimuutos lisää tukosriskin 30-kertaiseksi. Koska ehkäisytabletteja käyttävien ikäluokassa laskimotukokset ovat hyvin harvinaisia, niiden vaara ei tälläkään riskillä ole kovin suuri. Niinpä perinnöllisen hyytymistekijämuutoksen tutkiminen rutiininomaisesti ennen pillereiden aloittamista ei ole aiheellista.

Muita perinnöllisiä hyytymistekijöiden muutoksia

Seuraavaksi yleisimmän hyytymistekijämuutoksen yleisyys on noin 1 % (yksi sadasta). Kyseessä on hyytymistekijäproteiini protrombiinin geenimuoto, joka altistaa tukoksille. Muita harvinaisempia geenimuutoksia kutsutaan nimillä proteiini C:n vajaus, proteiini S:n vajaus ja antitrombiini III:n vajaus. Näiden lisäksi tunnetaan useita vielä harvinaisempia geenimuutoksia, jotka altistavat verisuonitukoksille.

Perinnöllisen tukostaipumuksen tutkiminen

Kun on syytä epäillä perinnöllistä hyytymistekijöiden muutosta, voidaan tutkia, löytyykö potilaalla jompikumpi kahdesta yleisimmästä geenimuutoksesta (tekijä 5:n vajaus tai protrombiinin geenimuunnos). Jos toinen näistä muutoksista löytyy, diagnoosi on selvä ja sen perusteella voidaan harkita tarvittavaa hoitoa. Jos kumpaakaan geenimuutosta ei todeta mutta periytyvän alttiuden mahdollisuus on suuri, joudutaan tekemään monimutkaisempi tutkimus, jolloin laboratoriossa selvitetään kaikkien tunnettujen muutosten mahdollisuus.

Hoito

Perinnöllisen muutoksen aiheuttamia tukoksia voidaan ehkäistä ["verenohennus-" eli antikoagulaatiohoidolla](#). Yleissääntö on, että perinnöllisen muutoksen yhteydessä antikoagulaatiohoitoa tarvitaan tavallista pidempään. Hoidon pituus ratkaistaan yksilöllisesti aikaisempien veritulppien ja muiden seikkojen perusteella. Jos verisuonitukokset uusiutuvat, antikoagulaatiohoitoja tarvitaan pitkään, usein koko elämän ajan.

Jos on tiedossa tekijä 5:n muutos tai muu perinnöllinen verisuonitukoksia lisäävä muutos, [yhdistelmäehkäisytabletteja](#) ei suositella. [Minipillereitä](#) ja [kierukkaehkäisyä](#) voidaan käyttää. Vaihdevuosien hormonihoitoa voidaan tietyin edellytyksin käyttää, jos vaihdevuositiloi-ireet ovat vaikeat. Silloin on syytä suosia ihon kautta annosteltavaa estrogeenivalmistetta.