

Rolul laboratorului în diagnosticul trombofiliei



**Dr. Roxana
Bârsășteanu**
Medic primar
Hiperdia Brașov

Cauzele trombofiliei și manifestările clinice

Cauzele trombofiliei pot fi: primare sau dobândite.

Cauzele primare-congenitale, care determină o hipercoagulabilitate severă:

- Factorul V Leiden - 5% din populație
- Deficit de proteina C sau S
- Mutații ale protrombinei 20210A
- Deficit de AT III
- Hiperhomocisteinemia (mutație a hidrofolat reductazei sau deficit de vit. B6, B12, ac. folic)
- Anomalii ale plasminogenului sau fibrinolizei

Cauzele dobândite ale trombofiliei: afecțiuni ce predispun la tromboză:

- Boli vasculare: ateroscleroză, diabet, vasculite
- Anomalii ale fluxului sanguin: staza vasculară hipervâscozitatea (policitemia vera, boala Waldenstrom, leucemii acute, siclemie).

Alte afecțiuni asociate cu hipercoagulabilitatea: cancerul, chimioterapia, administrarea contraceptivelor orale, terapie cu estrogeni, sindrom nefrotic, sindrom antifosfolipidic, CID, hemoglobinuria paroxistică nocturnă.

În producerea procesului trombotic intervin trei factori: scăderea fluxului sanguin, leziunea endotelului vascular și hipercoagulabilitatea. Leziunea endotelială determinată de ateroscleroză, hiperhomocisteinemie și fumat este elementul patogen principal în tromboza arterială care determină ocluzia arterială cu ischemie și infarct tisular. În tromboza venoasă elementul patogen principal este reprezentat de staza sangvină.

Cele mai frecvente manifestări clinice sunt: tromboza venoasă profundă și trombembolismul pulmonar. Tromboza venoasă profundă apare sub forma unui tromb intravenos de obicei la nivelul membrelor

Trombofilia reprezintă o tulburare hemostatică, ereditară sau dobândită care determină un risc crescut de tromboză venoasă sau arterială. Tromboza împreună cu complicațiile embolice reprezintă a treia cauză de deces în țările dezvoltate. În acest context îngrijorător, laboratoarele Hiperdia din Brașov, București, Cluj și Timișoara vin în întâmpinarea pacienților dispunând de expertiza și logistica necesare unui diagnostic exact și eficient al trombofiliei.

inferioare și se caracterizează prin durere, tumefacție și eritem local.

Datorită procesului inflamator și afectării valvelor venoase, după vindecare poate persista un grad redus de edem local cu senzație de greutate în picioare - sindrom posttrombotic.

Trombul se poate desprinde de peretele vascular și poate migra (embolie) până la nivel pulmonar. Astfel apare trombembolismul pulmonar care poate avea un debut brusc cu dispnee (dificultate în respirație), durere toracică, palpitații, sau colaps circulator, șoc și stop cardiac.

Tromboza venoasă poate apărea și la nivelul creierului, ficatului (vena portă sau venele hepatice), intestine (v. mezenterică), rinichi (v. renală)

În cazul pacienților cu trombofilie pot avea pierderi recurente de sarcină sau complicații precum restricția de creștere intrauterină, preeclampsia, abrupția placentară.

Testele de laborator în diagnosticul trombofiliei

Diagnosticul trombofiliei are la bază o serie de teste de laborator, de importanță majoră, dintre care enumerăm:

- hemoleucograma cu frotiu din sânge periferic
- APTT, timp de reptilază
- factorul V Leiden, rezistența la proteina C activată, Proteina C, Proteina S
- homocisteinemia

-
- mutația protrombinei
 - lupus anticoagulant, anticorpi anticardiolipinici, anti- β 2glicoproteina I

Nu trebuie efectuate toate testele concomitent, ci în funcție de raționamentul clinic.

Indicațiile pentru determinarea Factorului V Leiden și mutațiile protrombinei:

- vârsta sub 50 ani
- tromboze recurente
- tromboza cu localizare atipică (vene hepatică, sindrom Budd-Chiari)
- existența în familie a acestei afecțiuni
- primul episod trombotic la gravidă, sau în timpul terapiei hormonale

Indicații pentru homocisteinemie:

- în cazul trombozelor arteriale la pacienți foarte tineri, în special când evenimentul trombotic a fost precipitat de fumat sau contraceptive orale

Indicații pentru Proteina C, Proteina S, Antitrombina III:

- la pacienți proveniți din familii cu accidente trombotice,

- la femei cu istoric familial cunoscut, înainte de terapia hormonală.

Istoricul familial este evocator pentru orientarea diagnosticului având în vedere că majoritatea anomaliilor de coagulare au o transmitere autosomal dominantă (cu excepția homocisteinemiei și a deficitului calitativ al plasmio-genului).

Testul de Rezistență la Proteina C activată ne dă indicații despre existența Factorului V Leiden produs ca urmare a unei mutații genetice la nivelul genei factorului V. Pacienții care prezintă rezistență la Proteina C activată necesită un test de confirmare ADN.

Considerăm că descoperirea din timp a trombofiliei este esențială - având în vedere gravitatea, complicațiile și lipsa unui tratament specific, în condițiile în care se estimează că anual aceasta provoacă decesul a unui milion de oameni - iar experiența noastră recomandă din timp vizita la medicul specialist și la laborator pentru descoperirea riscurilor trombofilice și pentru profilaxia acestei afecțiuni.