

ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑ

Σήμερα ο όρος **θρομβοφιλία** χρησιμοποιείται για να δηλώσει την τάση για θρόμβωση:

- Υποτροπιάζουσα ή επαναλαμβανόμενη
- Κληρονομική, επίκτητη ή μικτή με ύπαρξη ενός ή περισσότερων παραγόντων κινδύνου.

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ

Χαμηλού κινδύνου

- Ετεροζυγωτία για FV Leiden
- Ετεροζυγωτία για τη μετάλλαξη FIIG20210A
- Ομοζυγωτία για τη μετάλλαξη MTHFR της Ομοκυστεΐνης

Ενδιάμεσου κινδύνου

- Ετερόζυγη ανεπάρκεια AT, PC, PS

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ ΚΙΝΔΥΝΟΥ

Υψηλού κινδύνου

- Ομοζυγωτία για FV Leiden
- Ομοζυγωτία για τη μετάλλαξη FII G20210A

Εξαιρετικά υψηλού κινδύνου (ασύμβατοι με την ζωή)

- Ομοζυγώτες ή διπλοί ετεροζυγώτες για ανεπάρκεια AT, PC, PS.

ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ

- Θρόμβωση σε ηλικία < 40 ετών
- Υποτροπιάζουσα φλεβοθρόμβωση
- Ασυνήθης εντόπιση θρόμβωσης
- Υποτροπιάζουσα απώλεια εμβρύου
- Δερματικές νεκρώσεις εκ κουμαρινικών
(ανεπάρκεια PC ,PS)
- Νεογνική καλπάζουσα πορφύρα (ομοζ.
ανεπάρκεια AT , PC , PS).

FV - LEIDEN

- Bertina, 1994: η αντίσταση στην ενεργοποιημένη PC (APC-R), οφείλεται στη μετάλλαξη FV Leiden (95% των περιπτώσεων)
- Οι μεταλλάξεις FV Cambridge και FV Hong Kong ευθύνονται για το 5%.

ΑΝΤΙΣΤΑΣΗ ΣΤΗΝ ΕΝΕΡΓΟΠΟΙΗΜΕΝΗ ΡC: (APC-R)



- Η μετάλλαξη Leiden παρεμβαίνει στη σύνδεση του FVa με το σύστημα της ενεργοποιημένης PC, αναστέλλοντας την αντιπηκτική του δράση.
- Ασθενείς με παράγοντα V Leiden έχουν παθολογική δοκιμασία APC Resistance.
(screening test)

ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ ΔΟΚΙΜΑΣΙΑ APCR ΧΩΡΙΣ FV LEIDEN

- Κύηση, ωορρηξία, αντισυλληπτικά
- Θετικό αντιπηκτικό λύκου
- Αναστολείς της ενεργοποιημένης PC
- Αυξημένα επίπεδα FII και FVIII

