Медико-диагностична лаборатория ЦибаЛаб ЕООД
София 1330, бул."Акад. И. Е. Гешов" 2Е (Бизнес Център Сердика), тел. 920 00 11, 0889 437 403,
www.cibalab.com, e-mail: office@cibalab.com

ЛАБОРАТОРИЯ CibaLab

Тромбофилия – лабораторна диагностика
Д-р С. Халачева

1.Същност

Тромбофилното състояние представлява вродено или придобито предразположение към тромбоза.

Вродената тромбофилия се свързва с генетични причини и често е фамилна. Характерни са абортите в по-ранен срок на бременността, като в първите 3 месеца се дължат най-често на смутена имплантация на ембриона, докато в по-късните срокове – на тромбози в плацентарните съдове. Генетичните дефекти водят най-често до:

- свръхпродукция на фактори на кръвосъсирването;
- дефицит на естествени инхибитори на кръвосъсирването;
- недостатъчност на фибринолизата;
- метаболитни нарушения (напр. хиперхомоцистеинемия).

Придобитата тромбофилия се дължи на образуване на антитела, насочени към повърхностни или вътреклетъчни стуктури на клетки от различни органи и тъкани, включително към тъканите на ембриона по време на бременност. Честа клинична изява на придобита тромбофилия е **Антифосфолипидният синдром** (АФЛС - включва триадата – склонност към тромбози, усложнена бременност, тромбоцитопения).

2.Рискови фактори (състояния), провокиращи тромбообразуване, са:

-хирургични интервенции в областта на големи венозни съдове (тазобедрени стави, малък таз и др.);
-продължителна имобилизация;
-бременност, послеродов период;
-изгаряния, злокачествени тумори, захарен диабет, сърдечна недостатъчност и др.

3.Клинични индикации за провеждане на лабораторни изследвания

1. Пациенти по-млади от 45 г., със спонтанна венозна тромбоза;
2. Пациенти по-млади от 30 г., с артериална тромбоза;
3. Необичайно място на тромбозата - вени на черния дроб, главата, мезентериума;
4. Рецидивиращи тромбози;
5. Фамилна анамнеза за повтарящи се тромбози;
6. Възникване на тромбоза без ясно дефинирани провокиращи фактори;
7. Усложнения на бременността (повтарящи се хабитуални аборти и/или мъртво раждане, тежка хипертония, преeклампсия, изоставане в развитието на плода, плацентарна абрупция и др.);
8. Новородени с необяснена тромбоза.

4.Лабораторни показатели - информативно съдържание и клинично значение

Разделянето на показателите на вродени и придобити е условно:

Вродени дефекти, предразполагащи към тромбофилия, които се изследват в Цибалаб:

-Мутация G1691A в гена за Фактор V (Factor V Leiden - **FVL**);
-Мутация G20210A в гена за Протромбин (Factor II);
-Мутация A1298C и C677T в гена за ензима метилентетрахидрофолатредуктаза (**MTHFR)**;
-Полиморфизъм в гена за инхибитора на плазминогеновия активатор -1 (**PAI-1**);
-протеин С (PC);
-протеин S (PS);
-антитромбин (AT);
-хомоцистеин.

Имунологични показатели:

Показател	**Информативно съдържание:**
Антифосфолипидни антитела anti-APL	Автоантитела, насочени срещу различни фосфолипид-протеинови комплекси, влизащи в състава на клетъчните мембрани и участващи в процесите на кръвосъсирване. Тестът **anti-APL screen** представлява **комплексно** количествено определяне на автоантитела от клас IgG и отделно от клас IgM (включва Антикардиолипинови антитела -ACL; Анти β-2 гликопротеин I антитела -anti β2GPI; антитела към Phosphatidyl Serine -aPS; антитела към Phosphatidyl Inositol -aPI и към фосфатидна киселина (Phosphatidic Acid) - aPA).
Антикардиолипинови антитела (**ACL**);	Принадлежат към групата на антифосфолипидните антитела (anti-APL). Те реагират с епитопи на β-2 гликопротеин I или протромбин, след което се свързват с анионния фосфолипид.
Анти β-2 гликопротеин I	

антитела (**anti β2GPI**);	При пациенти с положителен тест за **ACL** и/или **anti β2GPI** изследването трябва да се повтори след минимум 3 месеца. Тестовете **ACL screen** и **anti β2GPI screen (**IgG+IgM+IgA**)** представляват **<u>комплексно</u>** количествено определяне на автоантителата. Изследват се и поотделно количествено антителата от клас IgG и IgM.
Anti-Prothrombin (aPT) антитела	Инхибират активирането на фактор X и протромбин в коагулационната каскада. Наличието на aPT е рисков фактор за развитие на дълбоки венозни тромбози в общата популация, като в същото време нямат отношение за увеличаване на риска от развитие на артериални инциденти (миокарден инфаркт и др.). Честотата им при антифосфолипиден синдром е около 50-90%. Особено препоръчително е изследването им при млади жени с подозрение за АФЛС и/или лупус еритематодес. Тестът Anti-Prothrombin **(**IgG+IgM**)** е комплексен скриниращ количествен тест.
Anti-Annexin V антитела	Анексин V е протеин с мощни антикоагулантни свойства, дължащи се на високия му афинитет към анионни фосфолипиди и способността му да измества коагулационни фактори от фосфолипидните повърхности. Той образува струпвания върху отрицателните фосфолипиди, като така препятства инициирането на коагулационни ракции. Експесира се върху активирани тромбоцити, ендотелни съдови клетки и др. Смята се, че има отношение към поддържането на плацентарния интегритет. Автоантителата срещу Анексин V предизвикват антитяло-медиирана анексин V редукция с последваща възможност за ускоряване на коагулационните реакции. Намалена експресия на анексин V от трофобласта се установява при пациентки с преeклампсия. Анализите на Anti-Annexin V IgG и на IgM са количествени.

5.Материал за изследване
-пълна кръв с EDTA за мутациите;
-цитратна плазма за протеин C, S и антитромбин;
-серум за имунологичните изследвания и хомоцистеин.

<u>Библиографска справка:</u>
Tietz Textbook of “Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics” - Fifth edition;
М.Пенев , „Лабораторна хематология“ – 2007.

10.05.2013г. *С пожелания за ползотворна съвместна дейност:*
(Д-р Д. Петкова –управител)