Медико-диагностична лаборатория ЦибаЛаб ЕООД
София 1330, бул."Акад. И. Е. Гешов" 2Е (Бизнес Център Сердика), тел. 0700 112 42,
www.cibalab.com, e-mail: office@cibalab.com

ЛАБОРАТОРИЯ CibaLab

Наследствена тромбофилия и бременност – лабораторна диагностика

Д-р С.Халачева – МДЛ Цибалаб ЕООД

1.Същност

Тромбофилията е състояние, при което има предразположение (тенденция) към развитие на тромбоза вследствие на аномалии в системата на кръвосъсирване. Тя може да доведе до тромботични инциденти, които засягат както венозната, така и артериалната система. Факторите, които я причиняват могат да бъдат **генетични** (дължат се на мутации в гени, кодиращи синтеза на фактори на кръвосъсирването и/или на фактори на контролните механизми), **придобити** или комбинация от двата типа.

По време на бременност настъпват промени в коагулационната система, които се изразяват в повишена склонност към кръвосъсирване (хиперкоагулация). Рискът за развитие на тромботични инциденти е неколкократно по-висок в сравнение с този преди забременяване.

Често бременността се явява отключващ фактор за ранна клинична изява на наследствените форми на тромбофилия. Значимостта им нарастна с откриването на различни мутации във фактори на кръвосъсирването. С най-голямо значение за бременните са мутацията на гена, кодиращ Фактор V (FV Leiden), в гена за ензима метилентетрахидрофолат редуктаза (MTHFR) и мутацията Prothrombin G20210A.

2.Методи за изследване –

ДНК анализ, коагулометрични методи, методи с хромогенни субстрати.

3.Информативно съдържание и клинично значение

Тромбофилията при бременни е рисков фактор за **венозен тромбоемболизъм** по време на бременност и в следродовия период, а също и за развитие на **акушерски усложнения**, като например:

-прееклампсия, еклампсия, HELLP- синдром;
-интраутеринна ретардация на плода;
-abruptio placentae;
-фетални загуби – втори триместър;
-мъртво раждане**;**

Те са свързани с нарушения в имплантацията на оплодената яйцеклетка, намалено плацентарно кръвооросяване (в резултат на което се развива плацентарна недостатъчност), нарушена хормонална продукция на плацентата и повишен риск от неблагоприятен изход на бременността.

Своевременното и правилно диагностициране на НТ има важно клинично значение поради необходимостта от включване на профилактична антитромботична терапия и от интензивно пренатално мониториране на състоянието на плода.

Лаборатория Цибалаб предлага следните тестове за откриване на наследствена тромбофилия (НТ):

-Мутация G1691A в гена за Фактор V (Factor V Leiden - **FVL**);
-Мутация G20210A в гена, кодиращ синтеза на протромбин (Factor II- Prothrombin);
-Мутации A1298C и C677T в гена за ензима метилентетрахидрофолатредуктаза (**MTHFR)**;
-Полиморфизъм в гена за инхибитора на плазминогеновия активатор -1 (**PAI-1**)- свързан с **нарушения във фибринолитичната система**;

Дефицит на естествените инхибитори на коагулацията:
-протеин С (PC);
-протеин S (PS);
-антитромбин (АТ);

Кои пациентки са подходящи за скрининг за НТ?

- Всички бременни с анамнеза за венозен тромбоемболизъм (ВТЕ), независимо от възрастта на първичния инцидент, обстоятелствата за възникване (с или без провокиращи фактори) и тежестта на клинична изява.
- Жени с акушерски усложнения (различни от ВТЕ) в предишни и/или настояща бременност.
- Бременни с прееклампсия, еклампсия, HELLP-синдром;
- Abruptio placentae, интраутеринна ретардация на плода;
- Ембрионални загуби (повече от 2 в първи триместър) или фетални загуби (повече от 1 във втори или трети триместър);
- Мъртвораждане;

- Асимптоматични пациентки с първородственици, които са носители на НТ.
- Асимптоматични пациентки с фамилна анамнеза за ВТЕ, при които е необходимо включване на орална контарцепция и хормонозаместителна терапия.

5.Материал за изследване

-пълна кръв с EDTA за мутации;
-цитратна плазма за протеин С, S и антитромбин;

Библиографска справка:

-Tietz Textbook of "Clinical Chemistry and Molecular Diagnostics" - Fifth edition;
-Sue Pavord - University Hospitals of Leicester NHS Trust, Beverley Hunt -
Guy's and St. Thomas' NHS Foundation Trust and King's College, London - **"The Obstetric Hematology Manual"**
-М.Пенев , „Лабораторна хематология" – 2007.

10.08.2020г. С пожелания за ползотворна съвместна дейност: (Д-р Д. Петкова – медицински управител)