

## Тромбофилия – Лейденская мутация гена фактора V

### Что такое Лейденская мутация гена фактора V

Лейденовская мутация представляет собой мутацию гена, отвечающего за синтез V фактора свертывания крови. Фактор V – это необходимый организму белок, играющий важную роль в свёртывании крови. При мутации гена фактора V повышается вероятность возникновения тромбов, и это состояние называется тромбофилией. Мутированный ген наследуется от одного или обоих родителей.

Лейденовская мутация является наиболее распространенной формой наследственной тромбофилии у европеоидной расы, по оценкам, ее распространенность в среднем составляет 3–8% от числа всей популяции.

### Какие риски для здоровья сопутствуют Лейденская мутации

При данной генной мутации повышается риск образования венозного тромбоза, чаще всего в глубоких венах нижних конечностей или в легочных артериях. При наследовании мутированного гена от одного из родителей, то есть при гетерозиготной форме, риск тромбоза увеличивается до 8 раз. В случае же наследования мутации от обоих родителей, то есть при гомозиготной форме, риск увеличивается до 80 раз. У большинства лиц с Лейденской мутацией в течение всей жизни ни разу не возникает тромбоза, риск образования тромбов повышается при наличии определенных факторов риска: недавно проведенная операция, злокачественное заболевание и т. д.

### Поддается ли лечению Лейденская мутация гена фактора V

Сейчас не существует ни одного метода для предотвращения или лечения этого состояния, однако существуют возможности уменьшить риск возникновения тромбоза.

При образовании тромба необходимо лечение разжижающими кровь лекарственными препаратами – антикоагулянтами, которые препятствуют образованию тромбов. Если известно о наличии Лейденская мутации, но при этом тромбы никогда не образовывались, то в лечении антикоагулянтами нет необходимости.

Для снижения риска образования тромба может быть назначено лечение антикоагулянтами в качестве профилактического метода, например, во время беременности или при операции, при наложении гипсовой повязки.

### Каковы риски во время беременности

При беременности вероятность образования тромбов увеличивается почти в четыре раза, при гетерозиготной форме Лейденская мутации этот риск еще в восемь раз выше, а у пациентов с гомозиготной формой мутации — в 35 раз выше. Если Вы беременны или планируете зачатие, то сообщите врачу или акушерке о своем состоянии, поскольку во время беременности и до шести недель после родов могут понадобиться дополнительные меры для профилактики образования тромбов, например, в виде ношения компрессионных чулок или приема антикоагулянтов.

### Допускается ли прием пероральных контрацептивов и гормонозаместительное лечение

Образование тромбов во время лечения бывает не частым. Пероральные контрацептивы и гормонозаместительное лечение увеличивают риск образования тромбов в 3–4 раза. В случае Лейденской мутации риск образования тромбов при приеме пероральных контрацептивов увеличивается в 35 раз, во время гормонозаместительного лечения – в 15 раз.

Перед планированием приёма пероральных контрацептивов или гормонозаместительных препаратов необходимо проконсультироваться со своим гинекологом или врачом кабинета тромбоза. Если у Вас или у членов Вашей семьи были тромбозы, то рекомендуется избегать приём этих препаратов.

### Нужно ли проверить семью

При гетерозиготной форме Лейденской мутации в 50% случаев мутированный ген будет передан детям. При гомозиготной форме мутации можно быть на 100% уверенным, что и у ребенка будет Лейденская мутация. В зависимости от того, какой ген передался ребенку от другого родителя – нормальный или мутировавший, – ребенок будет носителем либо гетерозиготной, либо гомозиготной формы Лейденской мутации. Тромбоз в детском возрасте – крайне редкое явление, поэтому ребенку целесообразно пройти тест в позднем подростковом возрасте.

### Для профилактики тромбоза:

- не курите;
- поддерживайте нормальный вес тела;
- ведите физически активный образ жизни;
- при длительных авиаперелётах или поездках на автомобиле старайтесь регулярно двигаться, пейте достаточно воды (избегайте алкоголя!), носите компрессионные чулки;
- при тяжелых заболеваниях, а также если планируется проведение операции сообщите врачу, что Вы являетесь носителем Лейденской мутации.

### Признаки тромбоза

При тромбозе глубоких вен нижних конечностей появляется отек, покраснение и болезненность в ноге. Обычно тромбоз поражает одну ногу, но тромбы могут образоваться и одновременно в двух ногах.

Наиболее частыми симптомами тромбоэмболии легочной артерии являются затрудненное дыхание, боль в груди и кашель.

Составитель:  
Северо-Эстонская региональная больница  
ул. Ю. Сютисте тез, 19  
13419 Таллинн  
www.regionaalhaigla.ee  
info@regionaalhaigla.ee

Инфолист составила старший врач центра общих внутренних заболеваний Региональной больницы доктор Марит Мярк (2019 г.).



## Trombofiilia – V faktori geeni Leideni mutatsioon

### Mis on V faktori Leideni mutatsioon

Leideni mutatsioon on geen, mis vastutab V faktori sünteesi eest. Faktor V on organismile vajalik valk, millel on oluline roll vere hüübimises ja see geen päritakse ühelt või mõlemalt vanemalt. Faktori V Leideni mutatsiooni korral on tõenäolisem, et tekivad trombid, seda seisundit nimetatakse trombofiliaks.

Leideni mutatsioon on europiidsel rassist kõige sagedasem pärilik trombofiilia vorm, selle sagedus on hinnanguliselt 3–8% populatsioonist.

### Millised terviseriskid Leideni mutatsiooniga kaasnevad

Antud geenimutatsiooni korral on suurem oht venoosse tromboosi tekkeks sagedamini jala süvaveenides või kopsu arterites. Ühelt vanemalt saadud V faktori geeni Leideni mutatsiooni ehk heterosügootsuse korral tõuseb tromboosi risk kuni 8 korda, mõlemalt vanemalt päritud mutatsiooniga geeni ehk homosügootsuse korral on risk kuni 80-kordne.

Enamusel Leideni mutatsiooniga inimestel ei teki elu jooksul kordagi tromboosi, tromboosi risk suurendavad kaasuvad riskifaktorid: hiljutine operatsioon, pahaloomuline haigus jms.

### Kas V faktori Leideni mutatsioon on ravitav

Hetkel ei ole ühtegi meetodit, et seda seisundit ennetada või välja ravida, kuid on võimalusi tromboosi riski vähendamiseks.

Trombi tekkel on vajalik ravi verevedeldajatega ehk

antikoagulantidega, mis ennetavad trombide teket. Kui on teada Leideni mutatsioon, aga ei ole kunagi olnud trombi, siis pole antikoagulantravi vajalik.

Trombi tekke riski vähendamiseks võidakse määrata ravi antikoagulantidega ka ennetava meetodina, näiteks raseduse ajal või operatsiooni/ kipslahase vajaduse korral.

### Millised on rasedusaegsed riskid

Rasedus tõstab trombi tekke riski umbes neli korda, Leideni mutatsiooni heterosügooti korral see tõuseb veel kaheksa korda ning homosügooti korral 35 korda. Raseduse või planeeritava raseduse korral teavitage arsti või ämmaemandat oma seisundist, sest raseduse ajal ja kuni kuus nädalat pärast sünnitust võib osutuda vajalikuks lisameetmete kasutusele võtmine trombi tekke vältimiseks, nt tromboosisukkade kandmine või antikoagulantide kasutamine.

### Kas kombineeritud hormonaalsete kontratseptiivide ja hormoonasendusravi kasutamine on lubatud

Trombi teke ravi ajal ei ole väga sage. Suukaudsed kontratseptiivid ja hormoonasendusravi tõstavad trombi tekke riski kolm kuni neli korda. Leideni mutatsiooni korral tõuseb trombi risk suukaudsete kontratseptiivide kasutamisel 35 korda ja hormoonasendusravi ajal 15 korda.

Enne ravimite väljakirjutamist pidage nõu günekoloogi või tromboosiarstiga ning varasema tromboosi või pereliikme tromboosi korral soovitatakse üldtoodud ravimeid vältida.

### Kas perekonda peaks testima

Heterosügootse Leideni mutatsiooni korral on 50% tõenäosus, et see geen antakse edasi lastele. Homosügootse mutatsiooni korral on 100% kindel, et ka lapsel on Leideni mutatsioon. Sõltuvalt sellest, kas lapse teiselt vanemalt kandus edasi normaalne või muteerunud geen, on laps kas heterosügootne või homosügootne Leideni mutatsiooni kandja. Lapsea tromboos on väga haruldane, seetõttu on otstarbekam testida lapsi hilises teismeeas.

### Tromboosi ennetamiseks:

- ärge suitsetage;
- hoidke kehakaal tervislikus vahemikus;
- olge füüsiliselt aktiivne;
- pika lennu- või autoreisi ajal liikuge regulaarselt, jooge piisavalt vett (vältige alkoholi!), kandke lennu- ehk kompressioonpõlvikuid;
- raske haigestumise ja planeeritava operatsiooni korral teavitage arsti, et olete Leideni mutatsiooni kandja.

### Tromboosi tunnused

Jala süvaveeni tromboosi korral tekib jala turse, punetus ja valulikkus. Enamasti on haaratud üks jalg, kuid tromboos võib olla ka mõlemas jalas.

Kopsuarteri tromboosi sagedasemad sümptomid on õhupuudus, valu rindkeres ja köha.

Koostanud:  
SA Põhja-Eesti Regionaalhaigla  
J. Sütiste tee 19  
13419 Tallinn  
[www.regionaalhaigla.ee](http://www.regionaalhaigla.ee)  
[info@regionaalhaigla.ee](mailto:info@regionaalhaigla.ee)

