

## B-DNA Faktor II genotyp

Protrombin, F2 genotyp, DNA, Realtids-PCR

Laboratoriemedicin

Akrediterad

### Provtagningsmaterial

Provkärl



K2-EDTA

Provtagningsetikett LILA3mL

Fyllnadsvolym (mL) 3

Art.nr. (Inköpsportalen) 5023625

### Remiss

Beställs elektroniskt i Cosmic.

Kan även beställas på pappersremiss Specialanalyser, under Övrigt. Skrivs ut från sidan [Remisser](#).

### Remissuppgifter

Generella remissuppgifter, se Krav på remissuppgifter i Provtagning – Allmänna anvisningar.

### Provtagning

**3 mL Lila propp (K2E K2EDTA)**

250–500 µL Lila propp Microtainer MAP (K2EDTA).

### Provhantering

Får ej centrifugeras.

Analys utförs på Laboratoriet klinisk mikrobiologi, Centralsjukhuset Karlstad.

### Förvaring och transport

Provet kan förvaras upp till 3 dagar i kyl. Vid förvaring längre tid än 3 dygn fryses provet som helblod vid -20°C.

### Föväntad svarstid

Kan ej beställas akut. Provet analyseras var fjortonde dag.

### Tolkningsstöd

Protrombin 20210 G/G

Normal genotyp

Protrombin 20210 G/A

Heterozygot för protrombingenmutation. Individer med heterozygot protrombingenmutation har lätt ökad trombosrisk

Protrombin 20210 A/A

Homozygot för protrombingenmutation. Individer som är homozygota för protrombingenmutationen är sällsynta och deras riskökning för trombos är inte fastställd.

Kombinationer med andra riskfaktorer höjer trombosrisken ytterligare.

### Indikation och medicinsk bakgrund

Trombosutredning på patienter <50 år.

I enstaka fall finns indikation för utredning på patienter >50 år, t ex vid påtaglig hereditet.

Venös trombos drabbar ca 160/100 000 personer varje år, ungefär hälften uppger genomgången trombos hos någon släkting. Orsakerna till att få en trombos är många och är ofta ett resultat av både förvärvade och medfödda faktorer, till exempel gipsbehandling av en patient med en ärftlig defekt i koagulationssystemet.

Protrombingenmutation beror på en punktmutation i position 20210. Mutationen orsakar en förhöjd nivå av protrombin (=koagulationsfaktor II) vilket medför ökad risk för utveckling av venös trombos. I normalbefolkningen förekommer mutationen hos 1 - 2%. Förekomsten bland trombospatienter är 6 - 15%. Individer med heterozygot protrombingenmutation har lätt ökad trombosrisk, men i kombination med faktor V-mutation (APC-resistens) är trombosrisken förhöjd upp till 20 gånger. Individer som är homozygota för protrombingenmutationen är sällsynta och deras riskökning för trombos är inte fastställd.

**NPU-kod**

NPU19067 DNA(specifikation)—F2-gen;sekvensvariation

**Övrigt****Endast för laboratoriet**

Beställs med analyskod: DNAFII

**Utarbetad av:** Fredrik Aronsson

**Medicinskt ansvarig:** Clas-Göran Eriksson