

B-DNA Faktor V genotyp

Faktor V Leiden, APC-resistens, F5 genotyp, DNA, Realtids-PCR

Laboratoriemedicin

Ackrediterad

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

FV 1691 G/G

Normal genotyp.

FV 1691 G/A

Heterozygot för ärftlig APC-resistens. Heterozygot form av mutationen ger en måttligt ökad risk att utveckla trombos.

FV 1691 A/A

Homozygot för ärftlig APC-resistens. Homozygot form av mutationen ger en kraftigt ökad trombosrisk.

Kombinationer med andra riskfaktorer ökar trombosrisken ytterligare.

Indikation och medicinsk bakgrund

Trombosutredning på patienter <50 år.

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

Ca 160/100 000 personer drabbas av venös trombos varje år, cirka hälften uppger genomgången trombos hos en 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.

Resistens mot aktiverat protein C (APC-resistens) är den vanligaste kända orsaken till ärftlig venös trombos och beror på en punktmutation i position 1691 i genen som kodar för FV, även kallad Faktor V Leiden. APC tillsammans med sin co-faktor protein S, reglerar blodkoagulationen genom att klyva och därmed inaktivera koagulationsfaktor V. Mutationen leder till en försämring i förmågan att stänga av koagulationskaskaden med ökad risk för trombos som följd.

Heterozygot form av mutationen ger en måttligt ökad risk att utveckla trombos medan homozygot form ger en kraftigt ökad trombosrisk. Kombinationer med andra riskfaktorer ökar trombosrisken ytterligare.

APC-resistens har även kopplats till graviditetskomplikationer, bland annat missfall.

Faktor V-mutationen förekommer endast hos vita. I Sverige i stort förekommer den heterozygota formen hos ca 7% av befolkningen, i sydliga delar av landet upp till 15%. Den homozygota formen finns hos 0.2 - 1 % av befolkningen. Bland trombospatienter ses mutationen i någon form hos upp till 60%.

NPU-kod

NPU19068 DNA(specifikation)—F5-gen;sekvensvariation

Övrigt

Endast för laboratoriet

Beställs med analyskod: DNAFV

Utarbetad av: Fredrik Aronsson

Medicinskt ansvarig: Clas-Göran Eriksson