

vagy nincs elváltozás (negatív eredmény), vagy pedig a gén két példánya közül az egyikben, illetve mindkettőben Leiden mutáció mutatható ki (pozitív eredmény). Ez az eredmény egy életre szól, nem szükséges megismételni. Döntő részben a Leiden mutáció okozza az alvadási laboratóriumi vizsgálattal kimutatható, úgynevezett APC-rezisztencia jelenségét.

A vizsgálatot azoknak érdemes feltétlenül elvégeztetniük, akinél felmerül, hogy örökletes hajlamuk van tromبózisra. Erre a következők hívhatják fel a figyelmet:

- terhesség vagy fogamzásgátló szedése alatt bekövetkezett vénás tromбózis
- fogamzásgátló-szedés előtt – korábbi tromбózis vagy családban előfordult tromбózisok esetén
- ismétlődő vetélés bizonyos esetei
- nem várt szülészeti szövődmények (terhességi toxémia, idő előtti méhlepény-leválás, magzati növekedési elmaradás vagy elhalás)
- vénás tromбózis 50 éves életkor alatt
- szokatlan helyen bekövetkezett vagy ismétlődő vénás tromбózisok
- vénás tromбózis és kifejezett családi halmozódás
- kóros APC-rezisztenciateszt-eredmény
- igazoltan Leiden-hordozó családtag

Pozitív eredmény esetén sem kell megijedni! Éppen azért hasznos a vizsgálatot elvégeztetni, mert mutációhordozás esetén így meg lehet tenni a megfelelő óvintézkedéseket a tromбózis elkerülésére.

Orvosa bizonyos esetekben bajmegelőző alvadásgátló kezelést, életmód-változtatást javasolhat, más fogamzásgátlási módot tanácsol, gyakori vénaellenőrzést ír elő, felhívja a figyelmét a tromбózis korai tüneteire. Megnyílik a lehetőség a közeli családtagok vizsgálatára, hiszen a mutációt szüleinktől örököljük, utódainkra pedig átadhatjuk.

TROMBÓZIS

DERÜLT ÉGBŐL VILLÁMCsapás?



Bővebb információért keresse fel az alábbi internetes oldalt: **www.genoid.hu** vagy hívja az alábbi telefonszámot: **+36 1 465 0124**

A mélyvénás trombózis, vagyis a vénák vérrögösödése a hazai népesség gyakori megbetegedése. Elsősorban az alsó végtag nagy vénáiban alakul ki, s a vérrög elzárhatja a véráram útját. Ha a vérrög leszakad és tovább sodródik, bekerülhet a tüdőbe, agyba, egyéb szervekbe (embólia), amely súlyos következményekkel jár.

A gyermekvállalási életkorban lévő nők különösképpen veszélyeztetettek, mert a fogamzásgátló tabletta szedése, a terhesség, szülés jelentősen növeli a trombózisveszélyt. Ez azzal áll összefüggésben, hogy a női nemi hormonoknak – talán a menstruáció, illetve a szülés utáni méhlepényleválással járó vérzés mihamarabbi csillapítása érdekében – véralvadás-fokozó hatása van. Így érvényesül ez a hatás a fogamzás elősegítése, az emlőrák megelőzése vagy a menopauzális tünetek enyhítése érdekében alkalmazott nőihormon-kezelés esetén is.

A mélyvénás trombózis kialakulását ezeken kívül elősegíti a *tartós fekvés, hosszabb autózás vagy repülőút, nagyobb műtét, baleseti sérülések, daganatos betegségek, dohányzás* is. Vajon miért van az, hogy ezekben az élethelyzetekben egyeseket igen, a többséget nem sújtja ez a betegség? Kevesen tudják, hogy a trombózishajlamban nagy szerepet játszanak az örökletes tényezők.

Ezek az öröklött tényezők az említett állapotoktól függetlenül is hajlamosabbá teszik az egyént trombózisa, azokkal kombinálódva pedig akár sokszorosára is emelhetik a kockázatot. Közülük a legfontosabb az V. véralvadási faktor úgynevezett Leiden mutációja, amely az átlagnépesség 10%-ánál, míg a trombózisos betegek 20-30%-ánál mutatható ki.

Az öröklődő trombózishajlam mintegy 80%-ban ehhez az elváltozáshoz kapcsolható. A hajlamosítást apai és anyai oldalról is örökölhetjük. Ha csak egyik oldalról örököljük, akkor 8-szoros, ha mindkét oldalról, 80-szoros kockázatot hordozunk mélyvénás trombózisa az átlag népességhez képest, még akkor is, ha semmilyen más további kockázati tényező nem áll fenn.

A női hormonok trombóziskésztséget fokozó hatása miatt a fogamzásgátló tablettát szedő nők minden egyéb hajlamosító tényezőtől függetlenül is mintegy 4-szer gyakrabban



kapnak vénás trombózist, mint a fogamzásgátlót nem szedők. Ha a fogamzásgátló-szedés mellett valaki örökletesen hajlamos trombózis kialakulására (Leiden-mutáció-hordozó), akkor ez a kockázat az átlagnépességhez viszonyítva 30-szorosára emelkedik! A szakirodalom szerint a Leiden mutáció szerepet játszhat az ismétlődő vetélés, illetve egyes szülészeti szövődmények kialakulásában is.

Szerencsére ma már mód van ennek a genetikai elváltozásnak a gyors kimutatására egyszerű laboratóriumi vizsgálattal. Még csak nem is kell hozzá feltétlenül vért venni; egy kellemtelenség nélkül másodpercek alatt nyerhető szájnyalakhártya-törlet is megfelel, amelyet akár postán is el lehet küldeni a laboratóriumba. A vizsgálat eredménye háromféle lehet: