

Ime testa	Določanje mutacije Leiden in polimorfizma v genu za protrombin – genetska diagnostika dejavnikov tveganja za trombofilijo
Namen testa	<p>Test dokazuje mutacijo Leiden v genu za faktor V in polimorfizem G20210A v genu za protrombin pri diagnostiki venske tromboze</p> <p>Indikacije za test:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-venska tromboza na različnih mestih v telesu</li> <li>-pljučna embolija (zamašeno ožilje v pljučih)</li> <li>-možganska kap/prehodni ishemični napad (TIA)</li> <li>-periferna žilna bolezen zlasti zaprtje žil (okluzija) spodnje okončine</li> <li>-večkratna zaporedna spontana prekinitev nosečnosti</li> <li>-epizoda venske tromboze v preteklosti</li> <li>-sorodniki z vensko trombozo oz. nosilci mutacije Leiden/polimorfizma protrombinskega gena</li> <li>-pred načrtovanim večjim operativnim posegom, nosečnostjo, predpisom oralne hormonske kontracepcije/nadomestne hormonske terapije v primeru prebolele venske tromboze, družinskega člana z vensko trombozo in/ali dokazanim prenašalstvom mutacije Leiden/polimorfizma protrombinskega gena</li> <li>-dokazana kakšna druga prirojena motnja z nagnjenostjo k trombozi</li> <li>-dokazana rezistenca na aktivirani protein C (rAPC)</li> </ul>
Obseg testa, rezultati	<ul style="list-style-type: none"> <li>-heterozigot: nosilec 1 mutacije Leiden ali 1 polimorfizma G20210A v genu za protrombin (genotip GA)</li> <li>-homozigot: nosilec 2 mutacij Leiden ali 2 polimorfizmov G20210A v genu za protrombin (genotip AA)</li> <li>-homozigot: brez mutacij/polimorfizmov (genotip GG)</li> <li>-sestavljeni heterozigot: nosilec 1 mutacije Leiden in 1 polimorfizma G20210A v genu za protrombin (genotip 2x GA)</li> </ul> <p>(Možne so še naslednje redke kombinacije: 2 mutaciji Leiden in 1 polimorfizem G20210A oz. 1 mutacija Leiden in 2 polimorfizma G20210A v genu za protrombin (genotip AA in GA) in 4 mutirane različice (2x genotip AA).Vrednotenje/omejitve testa</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-test je negativen: mutacija Leiden, polimorfizem G20210A v genu za protrombin (genotip 2x GG).</li> <li>-test je pozitiven: prisoten vsaj 1 mutacija Leiden/polimorfizem G20210A v genu za</li> </ul>

	<p>protrombin, Če je mutacij/polimorfizmov več kot 1 je test pozitiven, vendar to pomeni, da je tveganje za nastanek venske osebi pri taki osebi bistveno višje.</p> <p>-mutacijo Leiden je mogoče dokazati posredno s testom strjevanja krvi, meritvijo rezistence na aktivirani protein C (rAPC).</p> <p>-določanje mutacije Leiden/polimorfizma protrombinskega gena je genetska analiza, zato je pri vrednotenju rezultata analize vedno potrebno upoštevati možnost vpliva redkih sprememb v zaporedju nukleotidov obeh genov na izid testa.</p>
Material za analizo	periferna venska kri
Šifra testa iz zelene knjige storitev	462050
Čas trajanja analize	Izvid se izda najkasneje v 10 delovnih dneh od prejema vzorca oz. po dogovoru.