

Leidenská mutace

Leidenská mutace je **autosomálně dominantně** dědičná bodová mutace v genu pro **hemokoagulační faktor V** (OMIM 612309 (<https://omim.org/entry/612309>)), při níž dochází k poruše koagulačního systému – krevní srážlivost je zvýšená, tzv. **trombofilní stav**. Projevuje se trombofilními komplikacemi, nejčastěji trombózami žil dolních končetin s rizikem následné plicní embolie.

Mutace vzniká záměnou (substitucí) nukleotidu **guaninu** za **adenin** (pozice 1691, exon 10) v genu pro faktor V, čímž dochází k substituci aminokyseliny **argininu** za **glutamin** v peptidickém řetězci. Důsledkem je **rezistence faktoru V k aktivovanému proteinu C** (tzv. APC rezistence, APC-R), který je potřebný pro degradaci **faktoru V**. Tím dochází k ovlivnění hemokoagulace, protože protein C ztrácí funkci přirozeného inhibitoru koagulační kaskády.

Leidenská mutace je nejčastější genetická porucha koagulačního systému s prevalencí 5 % v evropské populaci. Naopak v afrických či asijských populacích se jedná o velmi vzácný polymorfismus. Uvažuje se o tom, že leidenská mutace s sebou nese určitou selekční výhodu, např. snížení rizika masivnějšího krvácení po porodu. **Heterozygoti** mají riziko žilní trombózy **5–10 krát** vyšší. U **homozygotů** je pravděpodobnost trombofilních komplikací vyšší **80–100 krát**. Mnohonásobně vyšší riziko pro dívky s leidenskou mutací vzniká při užívání **hormonální antikoncepce** (estrogenní), která má sama o sobě vliv na srážlivost krve. Při této kombinaci se pravděpodobnost komplikací násobí, a proto se užívání hormonální antikoncepce těmto dívkám nedoporučuje. Mimo vzniku trombózy se i ve spojení s těhotenstvím totiž mohou objevit další komplikace vedoucí k potratům či předčasným porodům. V současné době lze leidenskou mutaci rychle a spolehlivě odhalit pomocí metod genetické analýzy.

Odkazy

Související články

- Poruchy hemostázy: Dědičné koagulopatie • Získané koagulopatie • Krvácivé stavy (pediatrie) • Hemoragické diatézy (patologie)
- Hemostáza • Hemokoagulace • Vyšetření krevní srážlivosti • Vyšetření krvácivosti
- Hluboká žilní trombóza
- Mateřská mortalita
- Hormonální antikoncepce

LEIDENSKÁ MUTACE

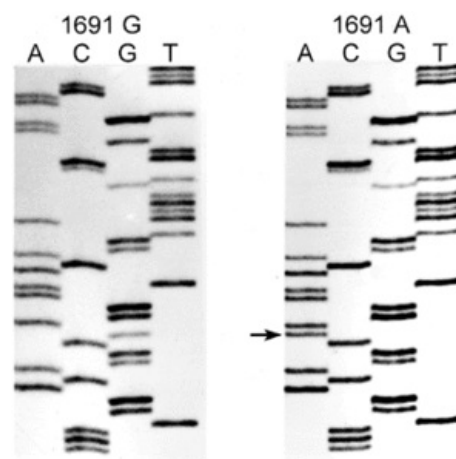
Leidenská mutace je dědičná porucha srážlivosti krve, která s sebou nese mnohá rizika. Jak zjistit, že mutaci trpím a rizikům, jako jsou plicní embolie, problémy v těhotenství a při cestování se vyhnout?

Jak zjistím, že mutaci trpím?

- Přítomnost mutace v těle lze zjistit pouze pomocí krevních testů
- Pokud k mutaci máte vrozené predispozice, je vhodné tyto testy podstoupit

Pokud u Vás byla Leidenská mutace zjištěna, není třeba se obávat. Musíte toto onemocnění jen vždy nahlásit lékaři a být obezřetní v následujících situacích:

- Cestování – lékař Vám může doporučit aplikaci injekcí k ředění krve či nošení kompresních punčoch
- Kouření – pokud jste aktivním kuřákem, hrozí Vám zvýšené riziko výše zmíněných komplikací
- Užívání antikoncepce – toto je třeba probrat s Vaším gynekologem, který by Vám měl předepsat vhodnou formu
- Těhotenství



Záměna G za A