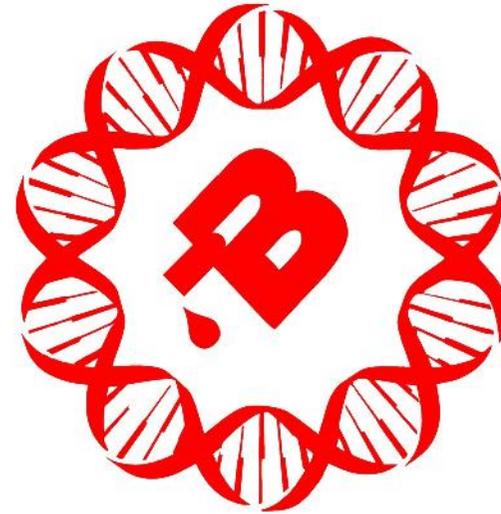




اختلالات انعقادی و ارتباط آن با بیماری های قلبی - عروقی ناباروری

- مقدمه
- تعریف ترومبوفیلی
- ترومبوز
- عوامل خطر اکتسابی
- عوامل خطر ارثی (ژنتیکی)
- ارتباط ترومبوفیلی و بیماری های قلبی - عروقی
- ارتباط ترومبوفیلی و بارداری
- اهمیت تست های مولکولی



BEHDAD LABORATORY

آدرس: تهران، خیابان قائم مقام فراهانی
روبروی تهران کلینیک، خیابان ششم، پلاک ۲۷، طبقه اول

تلفن: ۸۸ ۵۴ ۷۹ ۴۲ - ۴ @behdadlab

www.behdadlab.ir behdadlab

behdadlaboratory@yahoo.com

ترومبوفیلی چیست؟

ترومبوفیلی وضعیتی است که به صورت ارثی یا اکتسابی سبب افزایش احتمال بروز ترومبوز (تشکیل لخته) در عروق خونی می‌شود.

ترومبوز

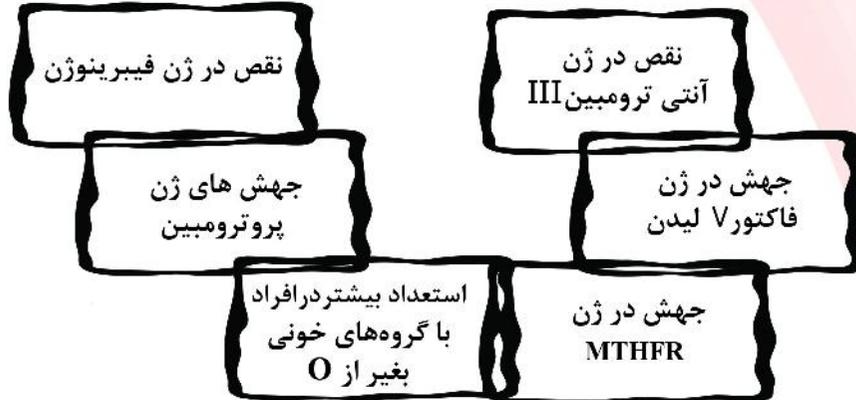
لخته‌هایی که در سرخرگ‌ها ایجاد می‌شوند بسیار خطرناک بوده و عامل اصلی سکته‌های قلبی و مغزی به شمار می‌روند. همچنین ترومبوز در عروق وریدی سیستم تولید مثل، باعث ایجاد نواقصی در زمان بارداری و بروز سقط می‌گردد. هرچند بسیاری از مردم با خطرات و علائم ترومبوز آشنا هستند اما میزان آگاهی جامعه از عوامل ایجادکننده آن کافی نیست. این عوامل به دو دسته اکتسابی و ارثی تقسیم می‌شوند.

عوامل خطر اکتسابی



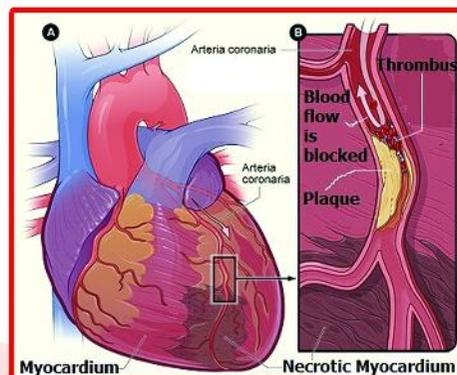
عوامل خطر ارثی (ژنتیکی)

در حدود ۴۰ درصد از موارد ابتلا به ترومبوز عروق، علل ژنتیکی دخالت دارند. برخی از این عوامل عبارتند از:



ارتباط ترومبوفیلی و بیماری‌های قلبی - عروقی

بیماری‌های قلبی-عروقی بسیار شایع هستند که گروهی از این بیماری‌ها به دلیل بروز ترومبوز ایجاد می‌شوند، خوشبختانه در بسیاری از موارد با تشخیص صحیح و به موقع می‌توان از بروز آن‌ها جلوگیری کرد.





اهمیت تست های مولکولی

تست های ژنتیکی می تواند بر مدیریت و درمان بیماری های مرتبط با ترومبوز تاثیر داشته باشد. درمان مناسب یا پیشگیری از ترومبوز، به ارزیابی بالینی دقیق و آزمایشات مرتبط بستگی دارد.



در آزمایشگاه پاتوبیولوژی و تشخیص مولکولی بهداد

تشخیص ترومبوز با استفاده از تکنیک دقیق **Real-Time PCR** برای افراد با سابقه ی ترومبوز وریدی مجدد و نامشخص، افراد با سابقه خانوادگی ترومبوز وریدی و سقط جنین مکرر، زیر نظر اساتید مجرب انستیتو پاستور ایران انجام می شود.



ارتباط ترومبوفیلی و بارداری

یافتن یک پلی مورفیسم شایع در ژن های مرتبط با سقط جنین به عنوان مارکر تشخیصی، چندی است به عنوان روشی نوین در مدیریت و تشخیص مورد توجه متخصصین قرار گرفته است.

ترومبوفیلی اصلی ترین دلیل مشکلات پس از بارداری بوده و در واقع علت ۴۰ درصد از سقط های نامشخص در دنیا می باشد.





فضای آزمایشگاه

پنل تشخیصی ترومبوفیلی آزمایشگاه بهداد شامل بررسی عوامل ژنتیکی زیر می باشد:

1. Factor V leiden (G1691A)
2. MTHFR (C677T, A1298C)
3. FACTOR II Protrombin (G20210A)
4. Plasminogen Activator Inhibitor PAI I (4G/5G) polymorphism
5. Protein S deficiency
6. Protein C deficiency
7. Antithrombin deficiency



* موارد کاربرد تست مولکولی ترومبوفیلی برحسب شرایط فرد به شرح زیر می باشد:

Thrombophilia	Testing Method	Is Testing Reliable During Pregnancy?	Is Testing Reliable During Acute Thrombosis?	Is Testing Reliable With Anti-coagulation?
Factor V Leiden mutation	Activated protein C resistance assay (second generation) If abnormal: DNA analysis	Yes	Yes	No
Prothrombin gene mutation G20210A	DNA analysis	Yes	Yes	Yes
Protein C deficiency	Protein C activity (<60%)	Yes	No	No
Protein S deficiency	Functional assay (<55%)	No*	No	No
Antithrombin deficiency	Antithrombin activity (<60%)	Yes	No	No

* Womens Health and Education Center (WHEC)

منابع

- 1-Federico Lussana, et al. Screening for thrombophilia and antithrombotic prophylaxis in pregnancy: Guidelines of the Italian Society for Haemostasis and Thrombosis (SISET). *Thrombosis Research* 2009) 124) e19–e25.
- 2-A. VANHYLC KAMAVLIEG, et al. Proof of principle of potential clinical utility of multiple SNP analysis for prediction of recurrent venous thrombosis. *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, 754–751 : (2008)6.
- 3-Susan Bortolin, et al. Analytical Validation of the Tag-It High-Throughput Microsphere-Based Universal Array Genotyping Platform: Application to the Multiplex Detection of a Panel of Thrombophilia-Associated Single-Nucleotide Polymorphisms. *Clinical Chemistry* 2036– 2028 , (2004)50.
- 4- Etlik, O., Koksai, V., Arican-Baris, S. T., & Baris, I. (2011). Development and validation of a cost-effective in-house method, tetra-primer ARMS PCR assay, in genotyping of seven clinically important point mutations. *Mol. Cell. Probes*, 181-177 ,(4)25.