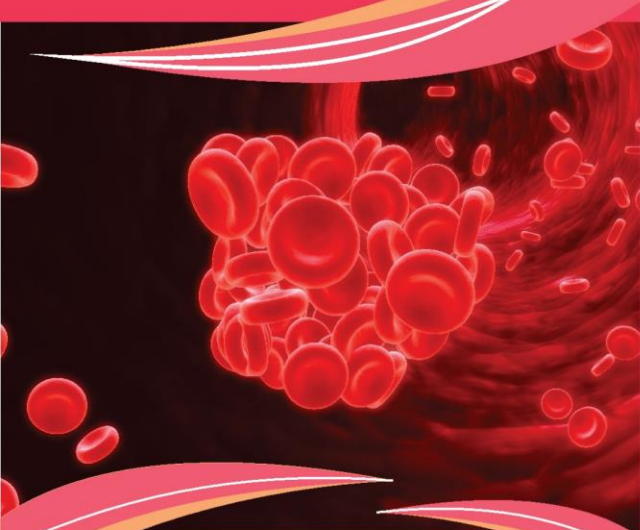


آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



نمپ ۶۴ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)



آزمایش ژنتیکی استعداد به لخته شدن
غیر طبیعی خون (ترومبوفیلی)

در این آزمایش چه چیزی مورد بررسی قرار می گیرد؟

در این آزمایش واریانت های مهم دخیل در ترومبوفیلی مورد بررسی قرار می گیرند که عبارتند از:

۱. فاکتور V لیدین
۲. پروتومبین (فاکتور II, G20210A)
۳. واریانت های ژن MTHFR
۴. ژن PAI1
۵. ژن ACE
۶. ژن بتا فیبرینوژن
۷. فاکتور XIII

موارد استفاده بالینی

در افراد مبتلا به زمینه های ترومبوفیلی ارثی، احتمال عود ترمبوز بیش از افرادی عادی می باشد. به همین منظور در بسیاری از موارد با نظارت پزشک داروهای ضد انعقادی به صورت مستمر در این افراد استفاده می شود.

نمونه مورد نیاز:

۳ سی سی خون حاوی EDTA

آمادگی لازم پیش از انجام آزمایش:

نیاز به آمادگی خاصی ندارد.

اندوتلیال. مکانیسم های مولکولی عملکردهای پروترومبیک هموسیستئین به صورت کامل شناخته نشده است اما شامل استرس های اکسیداتیو، هایپومتیلاسیون DNA و اثرات پیش التهابی می باشد.

شواهد به دست آمده از مطالعات نشان می دهد که میزان بالای غلظت پلاسمائی هموسیستئین همراه با افزایش خطر بیماری های عروق کرونری، سکت و ترومبوآمبولیسم همراه می باشد.

دلایل توصیه به بررسی علل ترومبوفیلی:

- کاهش فعالیت پروتئین های C و S
- ترومبوآمبولی وریدی (VTE) در جایگاه غیرمعمول مانند ترومبوز ورید پورت و هیپاتیک
- ترومبوآمبولی وریدی راجعه
- ترومبوآمبولی وریدی با منشأ ناشناخته
- ترومبوآمبولی وریدی زیر ۵۰ سال
- ترومبوآمبولی وریدی هنگام بارداری یا در دوره ی بعد از زایمان
- سقط مکرر جنین به خصوص در سه ماهه ی دوم یا سوم
- ترومبوآمبولی وریدی هنگام مصرف قرص های پیشگیری از بارداری، هورمون درمانی یا مصرف متوترکسات
- ترومبوزیس وریدی کشنده مانند آمبولی ریوی
- نوزادان یا کودکان مبتلا به پورپورا فولمینانس
- سابقه ی خانوادگی ترومبوآمبولی وریدی در بستگان درجه ی یک
- سابقه ی خانوادگی نقص پروتئین S، C، نقص آنتی ترومبین سه، فاکتور پنچ لیدن یا ترومبوفیلی مرتبط با پروترومبین
- سابقه خانوادگی از سکنه مغزی



www.ParsehLab.net



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک
پارسه



تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار
شهید کلاپ - نرسیده به فلکه دوم صادقیه
نبش کوچه عابدزاده ساختمان پارسه
طبقات همکف تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

www.ParsehLab.com
www.ParsehLab.net
info@ParsehLab.com

www.ParsehLab.net



دارنده گواهینامه های ایزو
از موسسه BRSM آمریکا

Parseh
Pathobiology &
Genetics Lab.

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار
شهید کلاپ - نرسیده به فلکه دوم صادقیه
نبش کوچه عابدزاده ساختمان پارسه
طبقات همکف تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

www.ParsehLab.com
www.ParsehLab.net
info@ParsehLab.com



www.ParsehLab.net



آزمایش ژنتیکی استعداد به لخته شدن
غیر طبیعی خون (ترومبوفیلی)

Therombophilia Genetic Screening Test Or Thrombophilia Predisposition Test

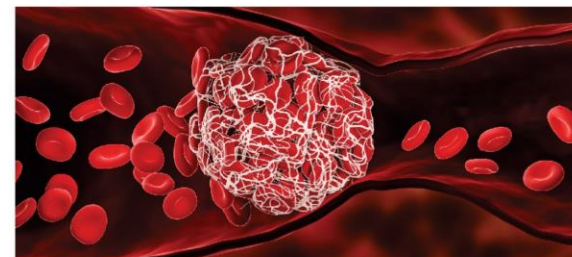
بیماری ترومبوفیلی، لخته شدن غیر طبیعی خون

ایجاد لخته درست در محل بریدگی های رگی، حاصل تعامل و تعادل دقیق در عوامل متعدد انعقادی و ضد انعقادی و مهارکننده ها و فعال کننده های آنها می باشد. ایجاد سریع لخته (انعقاد) می تواند برای بستن آسیب های رگی و جلوگیری از خونریزی بسیار حیاتی باشد، اما تمایل بالا به ایجاد انعقاد و یا توانایی کم در از بین بردن انعقاد نیز می تواند برای بدن مشکل ساز شود و منجر به خطرات شدید بشود. تخریب یا تحریک سلول آندوتلیال (لایه نازکی از سلول ها می باشد که بخش داخلی رگ های خونی را پوشانده) و پلاکت، تماس خون و پلاکت ها با بافت های زیر آندوتلیال از مهمترین عوامل پیش انعقادی به شمار می آیند.

به طور کلی ترومبوفیلی ها به سه دسته ژنتیکی (ارثی)، اکتسابی و ایدیوپاتیک تقسیم بندی می شوند. ترومبوز وریدهای عمقی (DVT) و آمبولی ریه (PE) از علائم این اختلالات هستند. از دیگر نشانه های ترومبوفیلی می توان به سقط مکرر، کاهش رشد جنینی داخل رحمی (IUGR) و پره اکلامپسی اشاره کرد. موارد دخیل در ترومبوفیلی های ارثی شامل واریانت های ژن های پرترومبین (فاکتور II، G20210A)، فاکتور V لیدن، ژن

MTHFR ژن PAI1، ژن ACE، کمبود آنتی ترومبین III، دیس فیبرینوژنی (ژن بتا فیبرینوژن)، افزایش سطح فاکتور VIII، XI و IX (TAFI)، هیپرهموسیسستینمی و فاکتور XIII می باشند. پروترومبین یا همان فاکتور ۲ انعقادی دارای یک نقش مرکزی در آیشار انعقادی می باشد، با افزایش بیان آن غلظت پروترومبین منجر به افزایش ریسک تشکیل ترمبوز می شود.

وجود حالت ترومبوفیلی ارثی در فرد الزاما به معنای بروز حتمی ترومبوز نیست، و برای بروز حالت بالینی سندرم های ترومبوآمبولیک معمولا همراهی یک (یا چند) عامل ترومبوفیلی ارثی، با یک (یا چند) عامل اکتسابی ترومبوفیلی (مانند حاملگی، بی حرکتی، جراحی، مصرف OCP داروهای ضد بارداری خوراکی) دخالت داشته اند. در افراد مبتلا به زمینه های ترومبوفیلی ارثی، احتمال عود ترمبوز بیش از افرادی عادی می باشد. به همین منظور در بسیاری از موارد با نظارت پزشک داروهای ضد انعقادی به صورت مستمر در این افراد استفاده می شود.



اگر ترومبوفیلی دارید، در معرض خطر ابتلا به DVT یا آمبولی ریوی هستید.

علائم هشدار دهنده DVT



- ◀ درد، تورم و حساسیت پا
- ◀ درد شدید در منطقه آسیب دیده
- ◀ پوست گرم در ناحیه لخته
- ◀ پوست قرمز، به خصوص در قسمت پشت پا زیر زانو
- ◀ DVT معمولاً فقط روی یک پا تأثیر می گذارد، البته نه همیشه.
- ◀ ممکن است وقتی پای خود را به سمت زانو خم کنید، درد بیشتر شود.

علائم آمبولی ریوی عبارتند از:

بخشی از لخته خون گاهی اوقات می تواند از طریق جریان خون حرکت کند. این می تواند خطرناک باشد زیرا لخته به سمت ریه ها حرکت می کند. این حالت آمبولی ریوی نام دارد، این وضعیت جدی و بالقوه تهدید کننده زندگی می تواند مانع از رسیدن خون به ریه های شما شود.

- ◀ درد قفسه سینه یا کمر
- ◀ تنگی نفس
- ◀ سرفه. معمولاً سرفه خشک، اما ممکن است سرفه ها حاوی خون باشد
- ◀ سرگیجه یا سردرد
- ◀ غش



در صورت وجود ترکیبی از علائم فوق، پزشک معالج خود را فوراً مطلع کنید

سقط مکرر چیست؟

سقط مکرر یا (Recurrent pregnancy loss) به صورت عمومی به حالتی اطلاق می شود که در آن سه یا بیشتر از سه سقط پی در پی مشاهده شود. مفهوم سقط جنین به از دست رفتن یک حاملگی تشخیص داده شده به صورت کلینیکی قبل از هفته بیستم به صورت غیر اختیاری گفته می شود. معنای تشخیص حاملگی به صورت کلینیکی این است که بارداری توسط سونوگرافی تایید شده باشد یا بعد از سقط بافت های جنین قابل تشخیص باشند.

جامعه پزشکی باروری آمریکا اخیرا سقط مکرر را به این صورت بیان کرده است که اگر دو یا بیشتر از دو سقط پی در پی در فرد مشاهده شود به این حالت سقط مکرر می گویند.

ارتباط ترومبوفیلی و سقط مکرر



ترومبوفیلی یکی از دلایل شایع در سقط های مکرر می باشد و در ۴۰ تا ۵۰٪ موارد دیده می شود. حاملگی به خودی خود یک رخداد افزایش دهنده تمایل به انعقاد (hypercoaguable state) می باشد. و اگر یک حاملگی خود با ترومبوفیلی همراه شود این حالت بدتر شده و باعث اختلال در جریان خون سیاهرگی مادر می شود که در نهایت این حالت باعث ترومبوز عمیق سیاهرگی، لخته شدن مویرگ های جفتی می شود که در نهایت باعث تاخیر رشدی یا از دست رفتن جنین می انجامد. به این علت داروهای ضد انعقادی برای درمان سقط های خودبخودی مورد استفاده می باشند.

در حال حاضر بسیاری از پزشکان به درمان سقط مکرر- چه این سقط ها در اثر ترومبوفیلی ایجاد شده باشد یا خیر- با استفاده از هپارین با وزن مولکولی پائین (LMWH- low-molecular-weight heparin) به صورت ترکیبی با آسپرین در دوز های پایین (LDA- low-dose aspirin) می پردازند.

هایپرهموسیسستینوزی و ترومبوز

هموسیسستین اسید آمینه با گروه گوگردی می باشد که در فرایند متابولیسم اسید آمینه متیونین حاصل می شود. افزایش سطح هموسیسستین از طریق مکانیسم های متعددی باعث افزایش ترومبوز می شود از جمله: افزایش بیان فاکتور بافتی، کاهش فرایندهای ضد انعقادی، افزایش واکنش پذیری پلاکت ها، افزایش تولید ترومبین، تقویت فعالیت فاکتور V (پنج)، اختلال در پتانسیل فیبرونولیتیک، و آسیب های عروقی از جمله اختلال عملکرد