

AVALIAÇÃO LABORATORIAL DE TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS

Coordenador: ELIANE BANDINELLI

Autor: CARLA DAIANA DEMKIO VOLASKO KRAUSE

Trombofilia é uma tendência ao desenvolvimento de trombose e pode ser adquirida ou hereditária. As trombofilias hereditárias mais freqüentes são as mutações Fator V Leiden e G20210A no gene da Protrombina, que são detectadas em aproximadamente 20% dos pacientes que apresentam trombose venosa. Além de trombose venosa, essas mutações podem estar associadas ao desenvolvimento de outras doenças cardiovasculares, como AVC e infarto agudo do miocárdio, e também abortos de repetição. O projeto visa à realização de testes laboratoriais para identificar essas alterações da hemostasia. Os pacientes com suspeita destas trombofilias são encaminhados pelos médicos dos Serviços de Saúde e atendidos com hora marcada. Durante o atendimento, são realizadas entrevista a respeito dos sintomas do paciente e sua história familiar, esclarecimentos sobre os testes e coleta de sangue para a extração do DNA. A genotipagem das mutações é realizada através de PCR, seguida de clivagem com enzimas de restrição específicas para cada uma dessas mutações. Até o momento, foram atendidos 16 pacientes para investigação destas mutações. Destes pacientes, 13 foram encaminhados por possuírem episódios prévios de trombose venosa ou outra doença cardiovascular, 1 por ocorrência de abortos de repetição e 2 eram assintomáticos, mas possuíam história familiar de trombose e/ou destas mutações. A partir dos testes realizados, 2 pacientes apresentaram a mutação Fator V Leiden e 1 apresentou a mutação G20210A no gene da Protrombina. A identificação destas mutações é importante na escolha da terapia para o paciente, bem como no aconselhamento genético.