

## **AVALIAÇÃO LABORATORIAL DE TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS**

Coordenador: ELIANE BANDINELLI

Autor: FERNANDA SOUZA PERUZZATO

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 encontradas em aproximadamente 50% dos pacientes que apresentam trombose venosa recorrente. Além de trombose venosa, essas mutações podem estar associadas ao desenvolvimento de outras doenças cardiovasculares, como AVC e infarto agudo do miocárdio, e a abortos de repetição. O projeto visa à realização de testes laboratoriais para identificar essas alterações da hemostasia. Pacientes com suspeita destas trombofilias são encaminhados pelos médicos dos Serviços de Saúde e atendidos com hora marcada. Durante o atendimento, são realizados 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. Desde o início deste ano, foram atendidos 83 pacientes para investigação destas mutações. Destes pacientes, 64 foram encaminhados por possuírem episódios prévios de trombose venosa ou outra doença cardiovascular, 8 por ocorrência de abortos de repetição e 11 eram assintomáticos, mas possuíam história familiar de trombose e/ou destas mutações. A partir dos testes realizados, 8 pacientes apresentaram a mutação Fator V Leiden e 9 apresentaram a mutação G20210A no gene da Protrombina. Dos pacientes com mutação Fator V Leiden, 75% tiveram episódios prévios de trombose venosa e 25% haviam tido AVC. Dos pacientes positivos para a mutação G20210A no gene da Protrombina, dois (22%) eram sintomáticos. Das oito pacientes encaminhadas por ocorrência de abortos repetidos, nenhuma apresentou as mutações. A identificação destas mutações é importante na escolha da terapia para o paciente, bem como no aconselhamento genético.