

1. Testa nosaukums

VENOZĀS TROMBOZES RISKĀ ALĒĻU NOTEIKŠANA

2. Angļu val. - *Detection of venous thrombosis risk alleles*

3. Īss raksturojums

Asins recēšanas faktori – faktors II (protrombīns) un faktors V (Leidena faktors) – ir būtiski asins recēšanas procesa regulētāji. Protrombīna un Leidena faktora mutācijas paaugstina venozo trombožu risku.

Protrombīna B20210A mutācija ir saistīta ar nukleotīda nomainīgu no G uz A 20210 pozīcijā netranslējamā gēna reģionā. Mutācijas rezultātā proteīna līmenis asins plazmā pieaug.

Leidena faktora mutācija ir saistīta ar nukleotīda nomainīgu no G uz A 1691 pozīcijā. Rezultātā proteīnā aminoskābe arginīns ir nomainīta uz glutamīnu. Izmaiņas proteīnā padara to rezistentu pret aktivētā C proteīna noārdīšanu.

Minēto faktoru mutācijas padara to gēnu produktus stabilākus un lielā koncentrācijā, kas palielina iespēju veidoties trombam.

4. Metode – polimerāzes ķēdes reakcija (PĶR).

5. Stobriņa marķējums

- Marķējums – violets stobriņš ar EDTA (antikoagulants).