

Pesquisa de Trombofilias Hereditárias

Avaliação Clínica após evento tromboembólico:

Em todos pacientes:

- História Familiar/pessoal;
- Exame Clínico;
- Aquisição de Fatores de Risco de TEV;
- Testes laboratoriais: (PT, PTT, D Dímero, Fibrinogênio, função hepática, renal hemograma, parâmetros infecciosos, LDH);
- Avaliação de estado pró-trombótico do paciente;
- Determinar etiologia do TEV;
- Estimar o risco de recorrência;
- Recomendar terapia ou medidas profiláticas para o paciente ou descendentes;

Realizar Testes de Trombofilia Hereditária em pacientes selecionados:

- TEV < 40 anos;
- TEV em locais incomuns;
- TEV Pacientes jovens com isquemia arterial causada por embolia paradoxal;
- Mulheres antes uso anticoncepcional ou reposição hormonal com História Familiar Positiva em 02 casos de TEV parentes primeiro grau;
- Mulheres com perda gestacional múltiplas inexplicáveis: dosar Anticoagulantes lúpico, anticardiolipina, anticorpos anti- $\beta 2$ GPI;
- Necrose de pele induzida por uso de AVK;
- Mulheres com TEV durante gravidez e puerpério com história clínica e familiar positiva pra TEV

Testes Genéticos de Trombofilia: pesquisa fator V de Leiden/ e ou resistência a proteína C ativada, mutação G20210A do gene protrombina, dosagem de antitrombina tipo 1, dosagem proteína C e PROTEÍNA S

Pesquisa Fator V Leiden:

Material: Sangue total
Meio de coleta: Tubo EDTA
Método: PCR em Tempo Real

Estabelecido pela identificação de uma variante G1691A heterozigótica ou homozigótica no gene do Fator V

Mutação G20210A do Gene da Protrombina

Material: Sangue
Meio de Coleta: Tubo EDTA
Método: PCR em Tempo Real

A Mutação no gene da protrombina ocasiona a troca de uma guanina por uma adenina no nucleotídeo 20210

Dosagem Proteína C

Material: Plasma Citratado Congelado.
Meio de coleta: Tubo com Citrato.
Método: Cromogênico

A Mutação no gene da protrombina ocasiona a troca de uma guanina por uma adenina no nucleotídeo 20210

Dosagem de Proteína S

Material: Plasma Citratado Congelado
Meio de coleta: Tubo com Citrato
Método: Turbidimetria

Co-fator da proteína C = degradam os fatores VIIIa e Va com redução formação trombina e inibe a formação de mais coágulos.

Mutação metilenotetrahidrofolato redutase MTHFR (C677T, A1298C):

Material: Sangue total
Meio de coleta: Tubo EDTA
Método: PCR em Tempo Real

mutações no gene da enzima MTHFR com baixa atividade é relacionado a hiperhomocisteinemia e possível aumento de eventos trombóticos, porém estudos demonstram baixa correlação entre baixa atividade da enzima e risco de trombose venosa.

Dosagem Proteína C Antigênica

Material: Plasma Congelado.
Meio de coleta: Tubo com Citrato.
Método: Enzimaimunoensaio

Define subtipo de deficiência de Proteína C