

ASIAKASTIEDOTE, PÄIVITETTY 6/2018

HYTYMISTEKIJÄ V:N GEENIVIRHE (F V LEIDEN)

Hyytymistekijä V:n geenivirhe eli F V Leiden (FV G1691A, FV R506Q, periytyvä APC-resistenssi) on kromosomissa 1 vallitsevasti periytyvä ominaisuus, joka altistaa etenkin laskimotukoksille. Geenivirhe muuttaa hyytymistekijää V niin, että proteiini C pystyy inaktivoimaan sen vain hitaasti. Seurauksena on hyytymishäiriö, josta käytetään nimitystä APC-resistenssi.

F V Leiden on yleisin tunnettu periytyvän laskimotukostaipumuksen vaaratekijä. Suomessa sen esiintyvyys on 2-3 %. Heterotsygotiaan liittyy väestöön verrattuna 3-5 -kertainen laskimotukosvaara. Nykykäsityksen mukaan heterotsygotia lisää laskimotukoksen uusiutumisvaaraa vain vähän. Homotsygotiaan liittyy väestöön verrattuna noin 30-kertainen tukosvaara.

Tukokset ovat hyvin harvinaisia ennen murrosikää. Suureen osaan tukoksista liittyy jokin muu vaaratekijä (esim. leikkaus, murtuma, muu immobilisaatio, vaikea infektiosairaus, ehkäisytabletit, raskaus, synnytys, lapsivuode, ylipaino). Osa näistä tukoksista on ehkäistävissä tukosprofylaksilla tai altistusta välttämällä. Tukosvaara, tukosten ennaltaehkäisyn tarve ja tukosten hoidon kesto arvioidaan yksilöllisesti kaikki vaaratekijät huomioiden.

Oireettomien ensimmäisen asteen sukulaisten (vanhemmat, sisarukset, lapset) tutkimisessa voi käyttää kliinistä harkintaa. Jos suvussa esiintyy laskimotukoksia, oireettomat kantajat tunnistamalla voidaan osa tukoksista ehkä välttää neuvonnalla ja antamalla tukosprofylaksi suuren riskin tilanteissa. Nuorten naisten tutkiminen voi olla hyödyllistä hormonaalista ehkäisyä ja raskauksia ajatellen. Lasten tutkiminen on harvoin tarpeellista ennen murrosikää. Oireettomien kantajien neuvonnassa tulee välttää turhaa sairaaksi leimaamista, sillä vain pieni osa geenivirheen kantajista saa koskaan tukoksen.

Lisätietoja:

www.terveysportti.fi Käypä hoito, Laskimotukos ja keuhkoembolia 2016.

Mustonen P. Tukostaipumuksen (trombofilian) selvittely laboratoriotutkimuksella
www.terveysportti.fi Lääkärin käsikirja 30.6.2016.

Lassila R. Laskimotukoksen ehkäisy. www.terveysportti.fi Lääkärin käsikirja 21.9.2016.

Puurunen M, Joutsu-Korhonen L. Hankinnainen ja perinnöllinen tukostaipumus. Kirjassa: Porkka K, Lassila R, Remes K, Savolainen E-R (toim.). Veritaudit. 4., uudistettu painos. Kustannus Oy Duodecim 2015; s. 532-541.