

ASIAKASTIEDOTE, PÄIVITETTY 6/2018

## **PROTROMBIININ GEENIVIRHE (F II 20210A –ALLEELI)**

Protrombiinin geenivirhe (F II G20210A) on kromosomissa 11 vallitsevasti periytyvä ominaisuus, joka altistaa etenkin laskimotukoksille. Pistemutaatio sijaitsee geenin ei-koodaavalla alueella ja siihen liittyy jonkin verran suurentunut plasman protrombiinipitoisuus.

Protrombiinin geenivirhe on toiseksi yleisin periytyvän laskimotukostaipumuksen vaaratekijä. Suomessa sen esiintyvyys on noin 1 %. Heterotsygotiaan liittyy väestöön verrattuna noin kolminkertainen laskimotukosvaara. Nykykäsityksen mukaan heterotsygotia lisää laskimotukoksen uusiutumiskaavaa vain vähän. Homotsygotiaan liittyy tukosvaara on suurempi, mutta tarkkoja arvioita vaaran suuruudesta ei ole käytettävissä.

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](http://www.terveysportti.fi) Käypä hoito, Laskimotukos ja keuhkoembolia 2016.

Mustonen P. Tukostaipumuksen (trombofilian) selvittely laboratoriotutkimuksella  
[www.terveysportti.fi](http://www.terveysportti.fi) Lääkärin käsikirja 30.6.2016.

Lassila R. Laskimotukoksen ehkäisy. [www.terveysportti.fi](http://www.terveysportti.fi) Lääkärin käsikirja 21.9.2016.

Puurunen M, Joutsen-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.