

## Gene da protrombina e Fator V de Leiden, pesquisa de mutação

**Preparo:** Jejum de 4 horas

**Amostra:** Sangue total com EDTA

**Método:** PCR - Reação em Cadeia da Polimerase

**Referência:** Ausência de mutação

**Interpretação:** A protrombina é precursora da trombina e participa do processo de hemostasia e trombose. A mutação no gene da protrombina (G20210A) está associada à trombose venosa. Tal mutação leva ao aumento dos níveis de trombina plasmática, o que estimula a formação de coágulos. A mutação está localizada em região não codificada do gene portanto, não determina a produção de proteína mutante. O mecanismo pelo qual essa mutação predispõe à ocorrência de trombozes é pouco conhecido e parece estar associado à elevação dos níveis da protrombina, determinada por uma maior estabilidade de seu mRNA. Avaliação é indicada em casos de trombose venosa, trombose pós-parto, história familiar ou pessoal de tromboembolismo (dados, New England Journal of Medicine).