

## Koagulační Faktor V – mutace FV R2 (A4070G)

---

- Faktor V (FV), je hemokoagulační faktor zodpovědný za správnou srážlivost krve.
- Pokud je krevní srážlivost zvýšená např. v důsledku Leidenské mutace, označuje se za tzv. trombofilní stav, který vede nejčastěji k trombózám žil dolních končetin s rizikem následné plicní embolie.

ZÁKLADNÍ FUNKCE GENU PRO FV – NORMÁLNÍ SRÁŽLIVOST KRVE.

MUTACE ZNAMENÁ ZVÝŠENOU SRÁŽLIVOST KRVE, COŽ JE NEBEZPEČNÉ ZEJMÉNA U PACIENTŮ S RAKOVINOU A U TĚHOTNÝCH ŽEN.

**RIZIKO TROMBÓZY JE ZVÝŠENO ZEJMÉNA V PŘÍTOMNOSTI DALŠÍ LEIDENSKÉ MUTACE.**

### CO JE TO FV R2 MUTACE?

Jedná se o mutaci ve FV, která je samo o sobě méně závažná než více známá Leidenská mutace. Mutace změní FV, tak, že není správně odbouráván aktivovaný protein C (vzniká APC rezistence), FV je v nadbytku a zvyšuje krevní srážlivost, která by měla být zastavena. Dochází k zvýšenému srážení krve a vzniku krevní sraženiny, která následně ucpe cévu nebo se sraženina (trombus) utrhne, krevním řečištěm putuje až k srdci a způsobí smrtelnou plicní embolii.

### EXISTUJÍ BĚŽNÉ A VZÁCNÉ GENETICKÉ ZMĚNY V GENU PRO FV, CO ZPŮSOBUJÍ?

Vzácné nebo závažné formy mutací v genu pro FV existují. Jedná se o poměrně závažnou Leidenskou mutaci. Mezi další mírnější mutace patří např. Mutace FV R2, která je méně častá a ovlivňuje stejně jako Leidenská mutace degradaci FV, který zůstává zvýšený a zvyšuje krevní

srážlivost. Mezi další takové mutace patří ještě Faktor V Cambridge, Faktor V Hong Kong, které jsou ale typické jen pro určité oblasti/populace.

### FV R2 JE MÍRNÝ RIZIKOVÝ FAKTOR.

JAKÉ SYMPTOMY VIDÍME NOSITELŮ MUTACÍ V GENU FV?

Jedná se o **cévní onemocnění, hlubokou cévní trombózu, ischemickou chorobu srdeční, hypertenzi**, samovolné potraty, problémy s plodností, preeklampsii, rozštěp páteře (*spina fibida*), poruchy neurální trubice u plodu.

JAKÉ JSOU TESTY DOSTUPNÉ PRO TESTOVÁNÍ FV?

- Genotypování (genetické vyšetření)
- Testování DIMERŮ z krve (biochemické vyšetření) ukazující na vyšší srážlivost. Používá se u sledování těhotných žen.

Trombózy mohou být způsobeny poruchami jiných koagulačních faktorů i jinými geny, ty jsou ale daleko vzácnější.

**Pokud chcete vědět více o Leidenské mutaci , navštivte:**

- [https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/34070/BP\\_Matejkova\\_Marketa.pdf?sequence=1](https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/34070/BP_Matejkova_Marketa.pdf?sequence=1)
- [https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/34686/Bakalarska\\_prace\\_\(1\)\\_M\\_H.pdf?sequence=1](https://dspace.jcu.cz/bitstream/handle/123456789/34686/Bakalarska_prace_(1)_M_H.pdf?sequence=1)
- <https://int1.lf1.cuni.cz/file/5720/10-medicin-5rocnik-trombofilie-prof-kvasnicka.pdf>
- <https://www.pediatricpropraxi.cz/pdfs/ped/2017/06/03.pdf>
- <https://www.lubusky.com/clanky/11.pdf>