

FATOR V DE LEIDEN

RESISTÊNCIA À PROTEÍNA C ATIVADA - RPCA

CBHPM 4.03.14.05-7

Sinonímia:

Mutação Q506 do Fator V,
Mutação Q506 do Fator V de Leiden.
PCR para Mutação Q506.
Resistência à Proteína C Ativada. RPCA. APCR.
Fator de resistência à atividade anticoagulante da Proteína C ativada.
Co-fator da Proteína C ativada.
Fator de Dahlbäck. Fator G1691A.
Leiden = cidade holandesa onde o Fator V foi descrito pela primeira vez.

Fisiologia:

O Fator V, também chamado de Proacelerina, com massa molecular de ~ 330 kDa, é sintetizado no fígado independente de vitamina K. Ele é constituído de uma única cadeia de aminoácidos ricos em grupamentos hidrófobos. Sua meia-vida ($t_{1/2}$) biológica no sangue é de 15 a 24 horas. Ele é consumido pela coagulação e sua concentração plasmática varia de 5 a 10 mg/l. Seu gene está situado no cromossomo 1 (1q21-25).

O Fator V é ativado pela trombina e pelo Fator Xa e é inativado pela Proteína C ativada. Em 1993, Dahlbäck descreveu uma trombofilia familiar devida à má resposta anticoagulante da Proteína C ativada, causada por uma mutação do gene do Fator V (G→A no nucleotídeo 1.691) onde uma Arginina é substituída por uma Glutamina, também chamada de Mutação Q506. Assim, cerca de 95 % dos indivíduos que apresentam RPCA têm a mutação Q506 em homo ou heterozigose. A positividade da mutação Q506 determina um risco aumentado para trombose venosa de 3 a 5 vezes nos heterozigotos e de 50 a 100 vezes nos homozigotos.

Mutação Q506:

Material Biológico:

Sangue com EDTA.

Coleta:

4,0 ml de Sangue com EDTA.
Informar medicamentos utilizados pelo(a) paciente, principalmente anticoagulantes.

RPCA:

Material Biológico:

Plasma citratado.

Coleta:

Sangue anticoagulado com citrato trissódico a 3,2 % (0,109 mol/l) na proporção de 9:1 (4,5:0,5) ou (3,15:0,35).
Centrifugar logo e separar 4 ml de plasma citratado.
Se o paciente tiver hematócrito sabidamente acima de 55 % ou abaixo de 20 %, é necessário corrigir a proporção do citrato.
Para saber quanto anticoagulante usar em função do volume de sangue coletado, aplicar a equação:

$$Vol_{citrato 3,2\%} = \frac{100 - Htc}{595 - Htc} \times Vol_{sangue}$$

onde:

$Vol_{\text{citrato}3,2\%}$ = Volume, em ml, de citrato a 3,2 %
a colocar no tubo de coleta
Htc = Hematócrito do paciente em %
 Vol_{sangue} = Volume, em ml, de sangue total a
ser colocado no mesmo tubo de
coleta

Por exemplo, se o paciente apresentar um hematócrito de 60 %, 5,0 ml de sangue devem ser acrescentados a 0,37 ml do citrato a 3,2 %.

Não usar citrato a 3,8 ou 4,0 %!

Armazenamento:

Congelar a amostra a -20°C.

Não estocar em freezer tipo frost-free.

Exames Afins:

Anticoagulante lúpico, Antitrombina III, Agregação plaquetária, Proteína C, Proteína S, Tempo de Protrombina, Tempo de Tromboplastina Parcial Ativado.

Preparo do Paciente:

RPCA:

Jejum de 4 ou mais horas. Água *ad libitum*.

Não realizar exercício físico nas 24 horas precedentes à coleta. Suspender, sob orientação do médico assistente, todos os medicamentos administrados, principalmente se for heparina ou anticoagulante oral.

MUTAÇÃO Q506:

Jejum desnecessário. Suspensão de medicamentos desnecessária.

Método:

RPCA:

TTPA do paciente com e sem Proteína C ativada.

MUTAÇÃO Q506:

PCR - Reação em Cadeia da Polimerase.

Interpretação:

A trombofilia hereditária predispõe o paciente a fenômenos trombóticos como a trombose venosa que é a 3ª doença cardiovascular mais frequente.

Sitiografia:

E-mail do autor: ciriades@yahoo.com