

# APC rezistencia

## Klinický význam

Proteín C je prirodzený inhibítor koagulácie, ktorý po aktivácii štiepi FV a FVIII. Jeho znížená inhibičná schopnosť sa nazýva rezistencia na aktivovaný proteín C, t. j. APC rezistencia (APC-R). Môže byť získaná (prítomnosť antifosfolipidových protilátok, vysoká hladina FVIII) alebo vrodená. V 95 % je vrodená APC rezistencia spôsobená mutáciou génu pre FV nazývanou leidská mutácia (popísaná v r. 1993 v Leidene). Je veľmi častá, v našej populácii je asi 5 % výskyt heterozygotnej formy. Jej následkom vznikajú molekuly FV so zmeneným štiepnym miestom (zámena arginínu za glutamín), preto sú po aktivácii rezistentné voči štiepeniu proteínom C. Spomalené odstraňovanie FVa z krvného obehu zvyšuje tvorbu trombínu, takže stúpa riziko vénového tromboembolizmu (VTE). Je to najčastejší vrodený trombofilný stav. Druhým prejavom APC-R sú opakované potraty a komplikácie tehotenstva. Oproti normálnej populácii stúpa riziko VTE u heterozygotov 5 – 10-násobne, u homozygotov 80-násobne. U heterozygotných žien užívajúcich orálne kontraceptíva a u tehotných stúpa riziko 35-násobne.

## Indikácie

1. Idiopatický alebo rekurentný VTE,
2. rodinný výskyt VTE,
3. rekurentné potraty (2 a viac) alebo komplikácie tehotenstva,
4. artériová trombóza u pacientov pod 50 rokov,
5. artériová trombóza bez iného rizikového faktora aterosklerózy.

## Indikačné obmedzenia

Interná medicína, pediatria, gynekológia, onkológia, anesteziológia, hematológia, angiológia, pediatričná onkológia, pediatričná anesteziológia, pediatričná hematológia, pediatričná intenzívna medicína

## Predanalytické informácie

### Odber

Odber do citrátu na hemokoagulačné vyšetrenie. Vzorku čo najskôr doručiť do laboratória, kde sa okamžite centrifuguje.

### Stabilita plazmy

20 ±5° C 8 hodín

-80° C 6 mesiacov (ak sa scentrifuguje do 2 hodín po odbere)

## Referenčné rozpätie

Koagulačný čas:

nad 120 sekúnd = APC-R negatívna

pod 120 sekúnd = APC-R pozitívna

## Metóda

APC-R sa vyšetruje koagulačnou metódou (STA-Staclot<sup>®</sup> APC-R), vplyv antifosfolipidových protilátok a FVIII sa eliminuje pridaním hadieho jedu ako aktivátora X, preto je test špecifický pre APC-R spôsobenú mutáciou FV Leiden. Porovnaním s genetickým vyšetrením má koagulačný test senzitivitu 99,6 %, špecifickosť 99,7 %, pozitívnu predikčnú hodnotu 99,2 % a negatívnu predikčnú hodnotu 99,9 %. Napriek tomu sa odporúča potvrdenie mutácie genetickým vyšetrením.

## Dostupnosť vyšetrenia

Centrálne laboratórium Bratislava

Centrálne laboratórium Košice

## Vypracoval

Medirex, a.s.: MUDr. Ján Lazúr, manažér hematológie a transfuziológie Medirex, a.s., pre východné Slovensko

## Kontakt

+421 905 984 060, jan.lazur@medirex.sk

Košice 13. 08. 2014

## Literatúra

1. Baglin T., Gray E., Greaves M. et al: Clinical Testing for Heritable Thrombophilia *British Journal of Haematology*, 149, 209-220
2. [www.aetna.com/cpb/medical/data/300\\_399/0348.html](http://www.aetna.com/cpb/medical/data/300_399/0348.html)

