



Prevalence vrozených trombofilií u pacientek s těžkou formou



Machač Š.¹, Ľubušký M.², Procházka

Unica, Klinika reprodukční medicíny, Brno ¹

Gynekologicko - porodnická klinika LF UP a FN v Olomouci ²

Hemato - onkologická klinika LF UP a FN v Olomouci ³

ÚVOD

Vrozené trombofilie představují skupinu onemocnění charakterizovanou zvýšenou tendencí ke krevnímu srážení - trombóze. Zahrnují deficit proteinu C a proteinu S, geneticky podmíněnou rezistenci na aktivovaný protein C (APC rezistenci, mutaci faktoru V, Leiden), mutaci prothrombinu G20210A a polymorfismus v genu methylenetetrahydrofolát reduktázy (MTHFR 677T). Cílem studie bylo zjistit prevalenci trombofilií u sterilních pacientek, jejichž stimulace v programu IVF byla komplikována rozvojem těžké formy ovariálního hyperstimulačního syndromu (OHSS).

MATERIÁL A METODIKA

Do sledovaného souboru (skupina A, n = 50) byly zahrnuty pacientky s rozvojem těžké formy OHSS, do dvou skupin kontrolních souborů byly zařazeny jednak sterilní pacientky jejichž stimulace v programu IVF nebyla komplikována rozvojem OHSS (skupina B, n = 93) a dále zdravé těhotné ženy bez anamnézy sterility (skupina C, n = 196). Krevní vzorky všech pacientek byly vyšetřeny na přítomnost markerů vrozených trombofilií.

VÝSLEDKY

Ve sledovaném souboru (n = 50) jsme zjistili u 7 pacientek pozitivní mutaci faktor V (Leiden, heterozygot) ve srovnání s 11 pozitivními pacientkami ze skupiny B (n = 93), heterozygot, p = 0,71 OR 1,21 (0,39 - 3,70) a 10 ze skupiny C (n = 196), p = 0,03 OR 3,03 (0,97 - 9,28). Mutaci v genu pro MTHFR 677T jsme zjistili u 17 pacientek ze skupiny A (17/50) (heterozygot) u 36 pacientek ze skupiny B (36/93), (35 heterozygotů a 1 homozygot) a u 93 pacientek ze skupiny C (93/196), (86 heterozygotů a 7 homozygotů) bez statistické významnosti. U jedné pacientky ze skupiny A a u jedné ze skupiny B jsme zjistili deficit proteinu S. U žádné pacientky ve sledovaném souboru jsme nezjistili deficit proteinu C nebo mutaci prothrombinu.

ZÁVĚR

Zjistili jsme statisticky významný vzestup prevalence mutace faktoru V Leiden u sterilních pacientek. Nosičství této mutace neznamená zvýšené riziko rozvoje OHSS při stimulaci těchto pacientek v programu IVF.

	Study Group - A n = 50	Control Group - B n = 93	P	Odds ratio
FV Leiden mutation	7	11	0,71	1,21 (0,39-3,7)
MTHFR 677 heterozygot	17	36	0,58	0,82 (0,37-1,78)
homozygot	0	1	0,66	not estim.

	Study Group - A n = 50	Control Group - C n = 196	P	Odds ratio
FV Leiden mutation	7	10	0,03	3,03 (0,97-9,28)
MTHFR 677 heterozygot	17	86	0,21	0,66 (0,33-1,32)
homozygot	0	7	0,56	not estim.

	Control Group B n = 93	Control Group C n = 196	P	Odds ratio
FV Leiden mutation	11	10	0,03	2,50 (0,94-6,65)
MTHFR 677 heterozygot	36	86	0,41	0,81 (0,47-1,38)
heterozygot	1	7	0,23	0,29 (0,01-2,42)