

## Stowarzyszenie na Rzecz Dzieci z Zaburzeniami Genetycznymi

Czynnik V Leiden

---

<http://pl.wikipedia.org/>

Czynnik V Leiden - zmutowany ludzki czynnik V układu krzepnięcia, będący jedną z głównych wrodzonych przyczyn zwiększonego ryzyka zmian zakrzepowo-zatorowych w organizmie. Nazwa pochodzi od miasta Leiden w Holandii, gdzie został w 1994 roku po raz pierwszy zidentyfikowany przez prof. R. Bertina i współpracowników.

### Epidemiologia

Częstość występowania w populacji zmutowanego czynnika V oceniana jest na około 16,3 % (w Polsce stwierdzono go u ok. 5 % populacji).

Występuje u około 20 % pacjentów z zakrzepicą żył głębokich przed 45. rokiem życia.

Jest najczęstszą przyczyną dziedzicznej trombofilii.

### Genetyka

Mutacja czynnika V polega na zastąpieniu argininy przez glutaminę w pozycji 506 łańcucha ciężkiego. Mutacja jest dziedziczona autosomalnie dominująco.

### Patofizjologia

Zmutowany czynnik V (Czynnik V Leiden) w chwili aktywacji przez trombinę staje się niewrażliwy na proteolityczne działanie białka C upośledzając w ten sposób hemostazę i powodując zwiększenie ryzyka powstania zmian zakrzepowo-zatorowych w organizmie.

### Bibliografia

Polimorfizmy genetyczne w układach krzepnięcia i fibrynolizy a ryzyko zakrzepowo-zatorowe terapii estrogenowo-progestagenowych u kobiet

Zatorowość żylna w ginekologii operacyjnej