

PCR Factor V Leiden genmutatie

Analyse

Naam analyse:	PCR Factor V Leiden genmutatie
Uitvoerend laboratorium:	AZ Klina
Analysemethode:	RT-PCR (Cepheid GeneXpert)
IVDR-status:	CE-IVD test gebruikt volgens instructies fabrikant
MEDIDOC-code:	63000R.B

Aanvraag

Instructie aanvraag:	Geen bijzonderheden. De terugbetaling van dit onderzoek door de ziekteverzekering is gelimiteerd. Dit onderzoek is enkel terugbetaald indien het opzoeken van geactiveerde proteïne C resistentie positief is met de specifieke gemodificeerde APC-R test. Indien niet voldaan wordt aan dit terugbetalingscriterium wordt dit onderzoek aangerekend aan de patiënt.
Uitvoering in urgentie:	Neen
Bijaanvraag mogelijk:	Ja
Stabiliteit tijdens bewaring:	15 dagen (2-8°C)

Afname

Matrix:	EDTA-volbloed
Recipiënt:	EDTA-tube
Instructie afname:	Afname volgens instructie Afname van bloedstalen . Afname van één afzonderlijke EDTA-tube geniet de voorkeur voor dit onderzoek.

Uitvoering

Uitvoeringsfrequentie: Dagelijks

Transport

Instructie transport naar laboratorium: Geen bijzonderheden. Transport op kamertemperatuur.

Interpretatie

Wetenschappelijk achtergrond:

Geactiveerde factor V is één van de bloedstollingsfactoren die een rol spelen bij de vorming van trombine en fibrine, met als gevolg de vorming van een bloedstolsel. Geactiveerd factor V wordt gesplitst door geactiveerd proteïne C (APC) bij aminozuur Arginine506. Door deze splitsing wordt factor V geïnactiveerd. Bij de mutatie van factor V Leiden is het aminozuur arginine vervangen door glutamine. De splitsing van geactiveerd factor V door APC verloopt hierdoor ongeveer tien maal langzamer. Dit heeft tot gevolg dat stollingscascade langer actief blijft, en de stollingsneiging toeneemt. Dit wordt APC-resistentie genoemd, omdat factor V Leiden resistenter is tegen de inactivatie door het geactiveerde Proteïne C. De heterozygote vorm van de mutatie komt voor bij ongeveer 5 % van de Europese bevolking. Homozygoten komen voor met een frequentie van ongeveer 1/1000.

Interferenties:

Zeldzame Factor V mutaties (A1696G, G1689A en A1692C) en enkele bijkomende "Silent mutations" (SNP's) in de probe binding regio kunnen interfereren met de detectie. In deze gevallen zal een INVALID resultaat bekomen worden. Toediening van heparine of recente bloedtransfusie kan interfereren met de gebruikte testkit resulterend in ongeldige of foutieve resultaten. Meer informatie is beschikbaar in het laboratorium.

Laatst gewijzigd op

09-05-2025

Nicolas Vrydags