Fator V de Leiden

**Fator V Leiden** é o nome dado a uma [mutação](http://pt.wikipedia.org/wiki/Muta%C3%A7%C3%A3o) [genética](http://pt.wikipedia.org/wiki/Gen%C3%A9tica) humana do [fator V](http://pt.wikipedia.org/w/index.php?title=Fator_V&action=edit&redlink=1). Nessa doença, de origem genética, [autosômica](http://pt.wikipedia.org/wiki/Autossomo) [dominante](http://pt.wikipedia.org/wiki/Alelo) e, portanto, [hereditária](http://pt.wikipedia.org/wiki/Heredit%C3%A1ria), há uma interferência na atuação da [proteína C](http://pt.wikipedia.org/wiki/Prote%C3%ADna_C), na sua forma ativada, causando uma predisposição à [hipercoabilidade](http://pt.wikipedia.org/wiki/Coagula%C3%A7%C3%A3o)e à [trombose](http://pt.wikipedia.org/wiki/Trombose).[1](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-JoseGodoy-1) [2](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-pmid7590506-2) O Fator V Leiden é a doença hereditária de hipercoabilidade mais comum na população da [Eurasia](http://pt.wikipedia.org/wiki/Eurasia).[3](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-pmid9109469-3) [4](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-pmid9415695-4) [5](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-pmid9763354-5) Seu nome foi dado em referência à cidade de [Leiden](http://pt.wikipedia.org/wiki/Leiden) ([Holanda](http://pt.wikipedia.org/wiki/Holanda)) onde foi identificada pelo Prof R. Bertina et al. em 1994[6](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-pmid8164741-6)

Patologia

Em pessoas normais o fator V funciona como um [cofator](http://pt.wikipedia.org/wiki/Cofator_(bioqu%C3%ADmica)) que permite o [fator X](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_X) ativar a [enzima](http://pt.wikipedia.org/wiki/Enzima) [trombina](http://pt.wikipedia.org/wiki/Trombina). A trombina por sua vez permite converter o [fibrogênio](http://pt.wikipedia.org/w/index.php?title=Fibrog%C3%AAnio&action=edit&redlink=1) em [fibrina](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fibrina), formando um manto que bloqueia a passagem do sangue e que normalmente é responsável pela coagulação de machucados e lesões externas, estancando naturalmente uma essa [hemorragia](http://pt.wikipedia.org/wiki/Hemorragia). A proteína C (aPC) funciona como um [anticoagulante](http://pt.wikipedia.org/wiki/Anticoagulante) natural que limita a extensão da coagulação necessária para estancar a hemorragia, diminuindo a ação do fator V. O Fator V de Leiden é uma condição autossômica dominante que resulta numa dificuldade do fator V ser desativado pela proteína C ativada, favorecendo uma coagulação excessiva, que e em alguns casos formar trombos (trombose), entupindo as vias circulatórias.

O [gene](http://pt.wikipedia.org/wiki/Gene) que codifica essa proteína é referido como F5. A [mutação](http://pt.wikipedia.org/wiki/Muta%C3%A7%C3%A3o) desse gene ([polimorfismo de nucleotídeo simples](http://pt.wikipedia.org/wiki/Polimorfismo_de_nucleot%C3%ADdeo_%C3%BAnico)) está localizado no[exão](http://pt.wikipedia.org/wiki/Ex%C3%A3o) 10 do [cromossomo](http://pt.wikipedia.org/wiki/Cromossomo) 1.[7](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-7) [8](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-8)

Epidemiologia

Estudos indicam que aproximadamente 5% dos [caucasianos](http://pt.wikipedia.org/wiki/Caucasianos) da [América do Norte](http://pt.wikipedia.org/wiki/Am%C3%A9rica_do_Norte) possuem o Fator V de Leiden. Essa doença é menos comum entre hispânicos e afrodescendentes e extremamente rara entre descendentes asiáticos.

Até 30% dos pacientes de [trombose venosa profunda](http://pt.wikipedia.org/wiki/Trombose_venosa_profunda) ou de [embolismo pulmonar](http://pt.wikipedia.org/wiki/Embolismo_pulmonar) possuem o fator V de Leiden, que pode aumentar o risco de desenvolver uma dessas doenças entre 50 a 100 vezes em relação à população normal.[1](http://pt.wikipedia.org/wiki/Fator_V_de_Leiden#cite_note-JoseGodoy-1) Apenas 1% da população são[homozigoto](http://pt.wikipedia.org/wiki/Homozigoto) para o Fator V de Leiden e possuem um quadro mais severo para a doença. Diante da predisposição genética para o trombembolismo alguns fatores de risco como o [tabagismo](http://pt.wikipedia.org/wiki/Tabagismo) e o uso de [anticoncepcionais](http://pt.wikipedia.org/wiki/Anticoncepcionais), principalmente a base de [estrogênio](http://pt.wikipedia.org/wiki/Estrog%C3%AAnio), podem facilitar um quadro de tromboembolismo.

Diagnóstico

O Fator V de Leiden pode ser diagnosticado com precisão através de exames de [DNA](http://pt.wikipedia.org/wiki/DNA) específicos que são capazes de identificar a ausência do gene mutante, ou na presença dele, diferenciar a condição [heterozigótica](http://pt.wikipedia.org/w/index.php?title=Heterozigose&action=edit&redlink=1) (menos grave) da condição [homozigótica](http://pt.wikipedia.org/wiki/Homozigose) (mais grave).

Aos portadores

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |

Se você se descobriu portador(a) do Fator V de Leiden, é recomendável que procure orientação médica, preferencialmente com um especialista em hematologia (médico hematologista), para buscar orientações sobre as repercussões desta condição, seus tratamentos e/ou acompanhamento disponíveis.

Algumas pessoas, principalmente aquelas que apresentaram episódios trombóticos e possuem fatores de risco acrescido para a repetição desses eventos, podem vir a necessitar de anticoagulantes por longos períodos de tempo, ou por toda a vida. Na literatura médica, há relatos de vários tipos de problemas associados ao Fator V de Leiden, seja na heterozigose ou na homozigose. Entre esses problemas, podemos citar: trombose venosa profunda (quando em mulheres, muitas vezes associada ao uso de anticoncepcionais orais), embolia pulmonar, AVC (derrame) e AIT (ataque isquêmico transitório), infarto agudo do miocárdio, entre outros.

Uma vez diagnosticada a condição, há necessidade de mudança de hábitos de vida, visando reduzir o risco de ocorrência de eventos trombóticos: manter-se bem hidratado(a); evitar o tabagismo; fazer atividades físicas regulares; evitar uso de terapias hormonais visando anticoncepção e/ou terapia de reposição hormonal (para as mulheres); diagnosticar e iniciar tratamento imediato de outras doenças concomitantes que podem aumentar o risco de eventos trombóticos, como hipertensão, asma, diabetes etc.

O caráter autossômico dominante desta condição faz com que os portadores heterozigotos tenham 50% de chance de transmiti-la aos filhos. No caso de portadores homozigotos, a chance de um descendente apresentar a mutação é de 100%. Assim, uma vez descoberto um caso de Fator V de Leiden, é importante avaliar a necessidade de se fazer a testagem dos parentes diretos (ascendentes e descendentes), sobretudo se houver história familiar de trombose ou embolia pulmonar.

Durante a gravidez, devido ao risco aumentado de aborto, está indicado fazer uso de anticoagulantes e outros cuidados específicos. O mesmo ocorre, para aquelas pessoas que não têm indicação de terapia anticoagulante contínua, durante viagens prolongadas. Vale dizer que o risco de trombose e embolia pulmonar aumenta expressivamente durante viagens de avião, sobretudo nas mais longas. Assim, ainda que você não tenha indicação de fazer uso de anticoagulantes regularmente, pode haver a necessidade de tomá-los, mesmo que por curto espaço de tempo, em situações específicas.

Para aqueles que utilizam terapia anticoagulante com warfarin, por exemplo, é necessário fazer o ajuste de dose e, para isso, é necessário medir regularmente um dos parâmetros da coagulação, chamado INR. Especialmente em relação a este tipo de medicamento, vale lembrar que há inúmeros outros remédios e substâncias que interferem em seu metabolismo, fazendo com que tenha seu efeito alterado. Isso inclui também vários alimentos, em especial aqueles ricos em vitamina K, que atua como antagonista do warfarin. Para evitar oscilações no INR, é necessário manter uma dieta equilibrada, com ingestão regular deste alimentos, todos os dias. A dose da medicação será ajustada de acordo com a dieta de cada pessoa. Atualmente já estão disponíveis aparelhos para testagem domiciliar do INR, cujo resultado fica pronto no momento da testagem. Estes aparelhos são semelhantes aos glicosímetros, usados por pessoas diabéticas para medir a glicose no sangue.

Há grupos de suporte e troca de experiências entre portadores no Facebook, como o grupo Factor V leiden (em inglês) e Fator V de Leiden Brasil (em português).