

Editoriais / Editorials

Fator V de Leiden**Factor V Leiden**

José M. P. Godoy

São frequentes as solicitações para que se avaliem pacientes com trombozes periódicas ou em locais incomuns nos sistemas arterial ou venoso. Podem-se detectar fatores desencadeantes óbvios, mas em muitos destes casos há possibilidade da presença de um estado de hipercoagulabilidade não diagnosticado.¹ Contudo, as dificuldades e limitações adversas encontradas diariamente fazem com que se busque identificar as mais prevalentes numa fase inicial até chegar ao diagnóstico. O fator V de Leiden, descoberto em 1994, é o mais importante fator de risco genético da trombose venosa e trata-se de uma alteração hereditária, autossômica dominante, que interfere na atuação da proteína C, na sua forma ativada, que é um dos fatores reguladores do sistema de coagulação e que atua na inativação proteolítica do fator Va e do fator VIIIa. Esta alteração é decorrente da troca da arginina 506 do fator V por uma glutamina (R506Q) induzindo à resistência da proteína C ativada, na qual a clivagem e inativação do fator Va é feita de forma insatisfatória, levando-o ao acúmulo e consequentemente aumentando o risco de trombose.^{2,3}

O fator V de Leiden, além de afetar os vasos comuns nos eventos trombóticos, pode atingir locais incomuns do sistema arterial e venoso, associando-se à restrição de crescimento intra-uterino⁴ e o aborto.⁵

Embora o risco de trombose venosa em pessoas homocigotas para a mutação possa aumentar de cinquenta a cem vezes em relação aos indivíduos normais, muitas delas não desenvolverão a doença. Por outro lado, a associação com outros fatores de risco, como antecedentes hereditários, ou exposição a fatores de risco, especialmente os traumas, cirurgia e gravidez, pode expor ao risco maior de evento trombótico. Portanto, além do tratamento, devem-se avaliar as situações que exigem a prevenção. Os familiares dos portadores devem ser avaliados sobre a presença ou não da trombofilia quando expostos a fatores de riscos.

O diagnóstico do fator V de Leiden pode ser realizado de forma indireta por ensaios funcionais da resistência da proteína C ativada ou de forma direta analisando-se o DNA, porém é importante que se determine a forma homocigota ou heterocigota; neste caso, a análise do DNA é obrigatória.

Referências Bibliográficas

1. Johnson CM, Mureebe L, Silver D. Hypercoagulable states: a review. *Vasc Endovascular Surg* 2005 Mar-Apr;39(2):123-33.
2. Arruda VR, Von Zuben PM, Chiaparin LC, et al. The mutation Ala677@Val in the methylene tetrahydrofolate reductase gene: a risk factor for arterial disease and venous thrombosis. *Thromb Haemost* 1997;77:812-21.

3. Poort SR, Rosendaal FR, Reitsma PH, Bertina RM. A common genetic variation in the 3'-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis. *Blood* 1996;88:3698-703.
4. Haywood S, Liesner R, Pindora S, Ganesan V. Thrombophilia and first arterial ischaemic stroke: a systematic review. *Arch Dis Child*. 2005 Apr;90(4):402-5.
5. Krabbendam I, Franx A, Bots ML, et al. Thrombophilias and recurrent pregnancy loss: a critical appraisal of the literature. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2005 Feb 1;118(2):143-53.

Prof. Adjunto do Departamento de Cardiologia e Cirurgia Cardiovascular da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto – Famerp – SP – Brasil.

Faculdade Estadual de Medicina de São José do Rio Preto SP – Brasil.

Correspondência para: José Maria Pereira de Godoy
Rua Floriano Peixoto, 2950
15010-020 – São José do Rio Preto-SP – Brasil
E-mail: godoyjmp@riopreto.com.br

Duffy: um sistema de grupos sanguíneos com considerável complexidade**Duffy: a considerably complex blood group system**

Luiz C. Mattos

O interesse contemporâneo pela compreensão do significado dos polimorfismos nos sistemas biológicos e nas populações tem se voltado com especial atenção aos sistemas de grupos sanguíneos humanos. Embora muitos ainda acreditem que não há explicações teleológicas para a presença dos antígenos de grupos sanguíneos nos vertebrados, sem relacioná-los à transfusão e aos transplantes de órgãos sólidos, são crescentes as evidências de que esses aloantígenos exercem importantes funções, atuando como enzimas, como moléculas reguladoras, transportadoras, de adesão celular e também como receptores para microrganismos e outras substâncias.¹

Desde a descoberta do sistema ABO, mais de 250 antígenos eritrocitários foram descritos e organizados em sistemas, séries e coleções.² Essa diversidade confere aos eritrócitos uma posição de destaque entre as células que expressam grande número de moléculas polimórficas na membrana.

A expressão de alguns sistemas de grupos sanguíneos em outros tecidos, além do hematopoético, parece ser um fator que eleva o nível de complexidade tecidual em seus aspectos moleculares, antigênicos e funcionais, podendo ser relacionada ao tipo e ao padrão de diferenciação celular.³ Obviamente, isso atrai a atenção para a compreensão da