

# **Analiza multiparametrică a testelor de screening pentru trombofilie – experiența colectivelor SUUB în cadrul proiectului RO19.10 – “Îmbunătățirea serviciilor de sănătate în sarcina cu risc crescut, nașterea prematură și boli hematologice” în cadrul proiectului Norwegian Financial Mechanism 2009-2014**

**Autori:** Dr. Monica Cîrstoiu<sup>1</sup>, Dr. Ana Maria Vlădăreanu<sup>2</sup>, Dr. Dan Sebastian Soare<sup>3</sup>, Dr. Iuliana Iordan<sup>2</sup>, Dr. Minodora Onisăi<sup>2</sup>, Dr. Octavian Munteanu<sup>1</sup>, Dr. Diana Secara<sup>1</sup>, Dr. Horia Bumbea<sup>2</sup>, Dr. Diana Cișleanu<sup>2</sup>, Dr. Irina Voican<sup>2</sup>, Dr. Cristina Ciufu<sup>2</sup>, Dr. Cristina Marinescu<sup>2</sup>, Dr. Daniela Vasile<sup>2</sup>, Dr. Anca Nicolescu<sup>2</sup>, Dr. Mihaela Găman<sup>2</sup>, Dr. Ana Maria Neagu<sup>2</sup>, Dr. Elena Andruș<sup>2</sup>, Dr. Andreea Spînu<sup>2</sup>, Dr. Andriana Dan<sup>4</sup>, Dr. Adriana Nica<sup>5</sup>, Dr. Raluca Nistor<sup>6</sup>, Dr. Anda Baicuș<sup>7</sup>, Dr. Eugen Radu<sup>3</sup>

1. Spitalul Universitar de Urgență București, Obstetico-Ginecologie
2. Spitalul Universitar de Urgență București, Hematologie
3. Spitalul Universitar de Urgență București, Biologie Moleculară
4. Spitalul Universitar de Urgență București, Neonatologie
5. Spitalul Universitar de Urgență București, Anestezie și Terapie Intensivă
6. Spitalul Universitar de Urgență București, Neurologie
7. Spitalul Universitar de Urgență București, Medicină de Laborator

Trombofilia este o condiție ereditară sau dobândită care predispune pacientul la evenimente trombotice. Sarcina este în sine un factor de hipercoagulabilitate, mecanism fiziologic, dezvoltat pentru a preveni hemoragia post-partum, iar asocierea cu mutații genetice în sistemul de coagulare crește semnificativ riscul trombotic. Testarea pentru trombofilie nu se efectuează de rutină, dar la populația la risc poate oferi informații importante pentru confirmarea diagnosticului, evaluarea riscului de recurență și stabilirea indicației terapeutice.

Prin proiectul RO19.10, echipa multidisciplinară din SUUB și-a propus să descrie profilul de trombofilie la 1500 paciente cu sarcină în evoluție. Au fost excluse din studiu 209 paciente – material biologic impropriu, rezultate neconcludente, erori de înregistrare. A fost determinată prezența a 9 mutații: factor V Leiden G1691A, factor V H1299R, mutația G20210A în gena protrombinei, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, factor XIII V34L, PAI-1 - polimorfism 4G/5G, EPCR G4600A, EPCR C4678G.

Datele înregistrate au arătat că mutațiile cu risc crescut au avut o frecvență redusă în populația studiată, comparativ cu mutațiile cu risc scăzut.

# **Multiparametric analysis of screening for thrombophilia – the experience of Bucharest Emergency University Hospital’ group in the RO19.10 project – “Improved health care for High Risk Pregnancy, premature birth and hematological diseases” in the Norwegian Financial Mechanism 2009-2014 project**

**Authors:** Dr. Monica Cîrstoiu<sup>1</sup>, Dr. Ana Maria Vlădăreanu<sup>2</sup>, Dr. Dan Sebastian Soare<sup>3</sup>, Dr. Iuliana Iordan<sup>2</sup>, Dr. Minodora Onisăi<sup>2</sup>, Dr. Octavian Munteanu<sup>1</sup>, Dr. Diana Secara<sup>1</sup>, Dr. Horia Bumbea<sup>2</sup>, Dr. Diana Cișleanu<sup>2</sup>, Dr. Irina Voican<sup>2</sup>, Dr. Cristina Ciufu<sup>2</sup>, Dr. Cristina Marinescu<sup>2</sup>, Dr. Daniela Vasile<sup>2</sup>, Dr. Anca Nicolescu<sup>2</sup>, Dr. Mihaela Găman<sup>2</sup>, Dr. Ana Maria Neagu<sup>2</sup>, Dr. Elena Andruș<sup>2</sup>, Dr. Andreea Spînu<sup>2</sup>, Dr. Andriana Dan<sup>4</sup>, Dr. Adriana Nica<sup>5</sup>, Dr. Raluca Nistor<sup>6</sup>, Dr. Anda Baicuș<sup>7</sup>, Dr. Eugen Radu<sup>3</sup>

1. Bucharest Emergency University Hospital, Obstetrics and Gynecology
2. Bucharest Emergency University Hospital, Hematology
3. Bucharest Emergency University Hospital, Molecular Biology
4. Bucharest Emergency University Hospital, Neonatology
5. Bucharest Emergency University Hospital, Intensive Care Unit
6. Bucharest Emergency University Hospital, Neurology
7. Bucharest Emergency University Hospital, Laboratory

Thrombophilia is an inherited or acquired disorder in the coagulation system that predisposes the patient to develop thrombotic complications. Pregnancy itself is a factor of hypercoagulability, a physiological mechanism developed to prevent postpartum hemorrhage, but the association with a genetic mutation in the coagulation system significantly increases the thrombotic risk. Genetic testing for thrombophilia shouldn't be performed for all patients, but in the high-risk group can provide information that impacts the management of these patients.

Through the RO19.10 project, the multidisciplinary group from Bucharest Emergency University Hospital has the goal to describe the thrombophilia profile in 1500 pregnant women presented in our hospital. We excluded 209 patients, due to improper biological material, inconclusive results or registration errors. We tested the patients for 9 mutations: factor V Leiden G1691A, Factor V H1299R, prothrombin G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, factor XIII V34L polymorphism, PAI-1 4G/5G polymorphism, EPCR G4600A, EPCR C4678G.

Our data showed that the high-risk mutations had a low frequency in the studied group, compared to the low-risk mutations.