Ames Group

Genetica medica
Anatomia patologica
Microbiologia
Patologia clinica

SEDE LEGALE E OPERATIVA **MILANO**
Via Mazzini n° 3/A Cernusco sul Naviglio,
20063 **Milano (MI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 08:00 - 18:00
Sabato: 08:30 - 13:30

SEDE OPERATIVA **CASALNUOVO**
Via Padre Carmine Fico, n° 24,
80013 **Casalnuovo di Napoli (NA)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 19:00
Sabato: 07:00 - 18:00
Domenica: 08:00 - 12:00

SEDE OPERATIVA **AVELLINO**
Via Brigata n° 30,
83100 **Avellino (AV)**

Orari prelievi:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 11:30
Sabato: 07:30 - 11:00

Orari segreteria:
Lunedì - Venerdì: 07:30 - 12:30 / 16:00 - 18:30
Sabato: 07:30 - 11:00

SEDE OPERATIVA **FIRENZE**
Via Luca Landucci n° 1 Rosso, 50100 **Firenze (FI)**

Orari:
Lunedì - Venerdì: 07:00 - 18:00
Sabato: 07:00 - 12:00

SEDE LOGISTICA **TORINO**
Via Torino n° 57 Settimo Torinese,
10036 **Torino (TO)**

www.centroames.it

informazioni@centroames.it

PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA TROMBOSI

Principali polimorfismi analizzabili

TROMBOFILIA EREDITARIA

La trombofilia ereditaria (predisposizione genetica alla trombosi) è caratterizzata dalla tendenza a sviluppare episodi trombotici nel corso della vita.

Un evento trombotico si verifica quando un vaso sanguigno, venoso o arterioso, è ostruito per la formazione di un coagulo di sangue (trombo).

La gravità e la prognosi della trombosi dipendono da diversi fattori: sede, tipo di vaso ostruito e grado di ostruzione.

I difetti trombofilici non sono malattie ma condizioni predisponenti alla trombosi che presentano un rischio di complicanze differente a seconda del tipo di difetto e la cui individuazione può consentire una maggiore efficacia nell'approccio terapeutico del paziente affetto da trombosi.

La trombofilia ereditaria è una condizione multifattoriale, causata dall'interazione tra fattori genetici e ambientali tra cui fumo, obesità, ipercolesterolemia e ipertensione.

I principali fattori genetici, coinvolti nella predisposizione alla trombosi, sono difetti o alterazioni di uno o più fattori della coagulazione del sangue.

In particolare, le alterazioni genetiche dei fattori della coagulazione sono delle varianti geniche (variazioni di singolo nucleotide) definite polimorfiche, in quanto presentano un'elevata frequenza nella popolazione.

I principali polimorfismi studiati sono quelli relativi al fattore V di Leiden, al fattore II della coagulazione (protrombina), all'MTHFR (Metilentetraidrofolatoreduttasi).

TROMBOFILIA E GRAVIDANZA

La gravidanza costituisce una condizione di ipercoagulabilità che comporta un aumento del rischio trombotico per tutto il periodo gestazionale e del puerperio.

In gravidanza, la trombofilia ereditaria può aumentare il rischio di aborto spontaneo o di morte endouterina fetale per trombosi a carico dei vasi placentari.

In alcuni casi la morte del feto è causata da alterazioni geniche di uno o più fattori della coagulazione del sangue che determinano l'instaurarsi dell'evento trombotico.

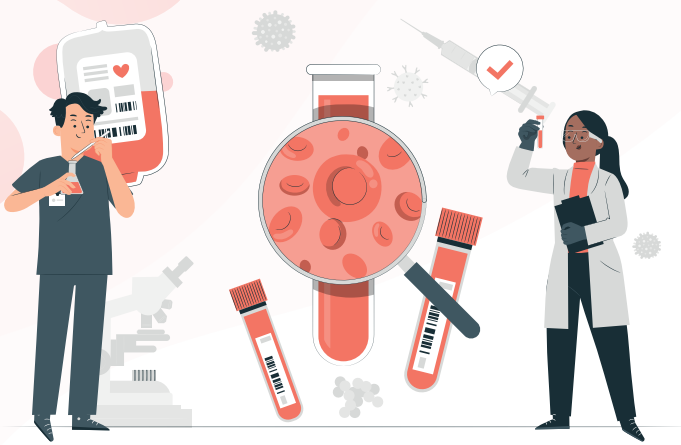
In gravidanza, la presenza di una o più variazioni nei fattori della coagulazione, in omozigosi o eterozigosi, è considerata predisponente all'aborto spontaneo.

TIPO DI CAMPIONE

Il test è eseguibile su prelievo ematico o tampone buccale.

QUANDO ESEGUIRE IL TEST

- Soggetti con precedenti episodi di tromboembolismo venoso o trombosi arteriosa;
- Donne che intendono assumere contraccettivi orali;
- Donne con precedenti episodi di trombosi in gravidanza;
- Donne con poliabortività (almeno tre episodi di aborto spontaneo nel primo trimestre di gravidanza) o per morte endouterina fetale;
- Donne con precedente figlio con DTN (difetto tubo neurale);
- Gestanti con IUGR (ritardo di crescita fetale), tromboflebite o trombosi placentare;
- Soggetti diabetici;
- Familiari (figli, fratelli e sorelle) di soggetti portatori di mutazioni a carico dei geni in esame.



FATTORI DELLA COAGULAZIONE ANALIZZATI

- Fattore V
- Fattore V di Leiden
- Fattore II (Protrombina)
- MTHFR (Metilentetraidrofolatoreduttasi)
- Fattore XIII
- PAI-1 (Plasminogen Activator Inhibitor I)
- HPA (Human Platelet Alloantigens)
- β -Fibrinogeno
- APOB (Apoliproteina B)
- APOE (Apolipoproteina E)
- ACE (Enzima Angiotensinogeno convertente)
- AGT (Angiotensinogeno)
- CBS (Cistationina ß-sintetasi)
- AT1R (Recettore di tipo 1 per l'angiotensina II)
- CYP7A1 (Colesterolo 7-alfa idrossilasi)

*Le indagini possono essere estese ad altri geni o polimorfismi di interesse clinico.