AMES Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

LE TROMBOFILIE EREDITARIE

Le trombofilie ereditarie sono un gruppo di patologie caratterizzate da anomalie congenite della coagulazione con conseguente aumento del rischio di sviluppare trombosi e aborti ripetuti in gravidanza.

Avere una predisposizione genetica ad eventi trombotici, non indica che la malattia si presenterà con certezza, ma che si ha un rischio di sviluppare la patologia 3–5 volte più alto rispetto alla popolazione generale.

Di solito la patologia si manifesta quando sono presenti altri fattori di rischio acquisiti, quali:

- età superiore a 45 anni
- obesità, fumo, alcool
- arteriosclerosi e altre malattie cardiovascolari
- intervento chirurgico addominale o ortopedico
- infortuni e lunghi periodi di immobilizzazione
- uso di contraccettivi o trattamento con ormoni sessuali (controindicato in caso di omozigote della mutazione trombofilica)
- gravidanza e post-parto
- perdita o insufficiente assunzione di liquidi (disidratazione)
- malattie autoimmuni (ad esempio anticorpi antifosfolipidi)

Pertanto in presenza di un fattore di rischio genetico è possibile intervenire adottando uno stile di vita più salutare e appropriate misure terapeutiche e di monitoraggio, al fine di ridurre il rischio di eventi trombotici.

Sono stati identificate diverse varianti in diversi geni associate ad una aumentata suscettibilità alla trombosi.

Le varianti geniche responsabili di una aumentata suscettibilità alla trombosi, sono considerate delle varianti polimorfiche in quanto presenti con un elevata frequenza nella popolazione (cioè comuni nella popolazione).

AMES Group Centro Polidiagnostico Strumentale
GENETICA MEDICA - MICROBIOLOGIA - PATOLOGIA CLINICA

Via Padre Carmine Fico, n. 24 | Cap. 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
genetica@centroames.it - marketing@centroames.it

Presso il centro Ames è possibile richiedere i seguenti pannelli:

PANNELLO TROMBOFILIA 7 MUTAZIONI- I LIVELLO:

1. Fattore V di Leiden
2. Fattore V H1299R
3. Fattore V Y1702C
4. Fattore II (PROTROMBINA)
5. MTHFR (C677T)
6. MTHFR (A1298C)
7. PAI

PANNELLO TROMBOFILIA 7 MUTAZIONI- II LIVELLO:

1. Beta-fibrinogeno -455G/A
2. HPA 1a/1b
3. Fattore XIII V34L
4. ACE I/D
5. AGT M235T
6. CBS 844ins68
7. ATR-1 A1166C

PANNELLO TROMBOFILIA 14 MUTAZIONI:

1. Fattore V di Leiden
2. Fattore V H1299R
3. Fattore V Y1702C
4. Fattore II (PROTROMBINA)
5. MTHFR (C677T)
6. MTHFR (A1298C)
7. PAI
8. Beta-fibrinogeno -455G/A
9. HPA 1a/1b
10. Fattore XIII V34L
11. ACE I/D
12. AGT M235T
13. CBS 844ins68
14. ATR-1 A1166C

PANNELLO TROMBOFILIA 17 MUTAZIONI:

1. Fattore V di Leiden
2. Fattore V H1299R
3. Fattore V Y1702C
4. Fattore II (PROTROMBINA)
5. MTHFR (C677T)
6. MTHFR (A1298C)
7. PAI
8. Beta-fibrinogeno -455G/A
9. HPA 1a/1b
10. Fattore XIII V34L
11. ACE I/D
12. AGT M235T
13. CBS 844ins68
14. ATR-1 A1166C
15. ApoB R3500Q
16. ApoE C112R
17. ApoE R158C

Inoltre è possibile richiedere anche lo studio dei singoli polimorfismi.

AMES Group Centro Polidiagnostico Strumentale
GENETICA MEDICA - MICROBIOLOGIA - PATOLOGIA CLINICA
Via Padre Carmine Fico, n. 24 | Cap. 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
genetica@centroames.it - marketing@centroames.it

Bibliografia

• Romero A., Marco P., Verdú J., Sánchez S., Castaño V.Genetic thrombophilia and cerebral venous thrombosis Med Clin (Barc). 2007 May 5;128(17):655-6.

• PerésWingeyer S. , Aranda F. , Udry S., José Latino , de Larrañaga G. Inherited thrombophilia and pregnancy loss. Study of an Argentinian cohort Med Clin (Barc). 2019 Apr 5;152(7):249-254.

• Jusić A. , Balić D , Avdić A., Pođanin M. , Balić A. The association of factor V G1961A (factor V Leiden), prothrombin G20210A, MTHFR C677T and PAI-1 4G/5G polymorphisms with recurrent pregnancy loss in Bosnian women Med Glas (Zenica). 2018 Aug 1;15(2):158-163.

AMES Group Centro Polidiagnostico Strumentale
GENETICA MEDICA - MICROBIOLOGIA - PATOLOGIA CLINICA

Via Padre Carmine Fico, n. 24 | Cap. 80013 Casalnuovo di Napoli (NA)
Tel. e Fax 081 5224316 pbx - 081 8420923 - 081 5227785 - 081 5227636
genetica@centroames.it - marketing@centroames.it

AMES Group

GENETICA MEDICA • MICROBIOLOGIA • PATOLOGIA CLINICA

www.centroames.it

Illumina
Propel Certified ™

2018-19
NextSeq

ORGANIZZAZIONE
CON SISTEMA DI
GESTIONE PER LA
QUALITÀ
CERTIFICATO

ISO 9001

Certified Partner
Società Italiana di
Genetica Umana
Certificato
SIGUCERT