



 **GENOMICA**
Next Generation Genetics

**Test di identificazione
del rischio genetico
per tromboembolia
e trombosi venosa**

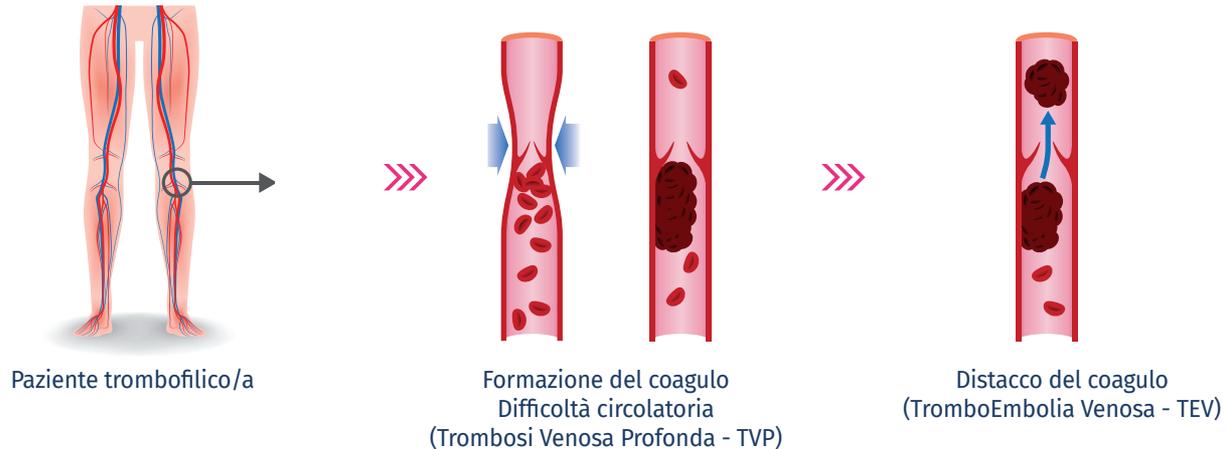


TEVADVANCE

PREDISPOSIZIONE GENETICA ALLA TROMBOFILIA

www.tevadvance.it

TEST GENETICO PER LA PREDISPOSIZIONE ALLA TROMBOFILIA



La trombofilia è definita come la tendenza all'ipercoagulazione associata al rischio di formazione di coaguli sanguigni esponendo chi ne è affetto a un alto rischio per **trombosi venosa profonda** (o **TVP**) e/o per **tromboembolia venosa** (o **TEV**). Il/La paziente trombofilico/a eredita la sua condizione dai genitori.

Il test TEV Advance è utile:

- a confermare il sospetto diagnostico di trombofilia ereditaria
- a eseguire una diagnosi differenziale con altre condizioni
- a valutare il rischio di ricorrenza in caso di evento trombotico già sopravvenuto
- a diagnosticare le forme asintomatiche nelle famiglie con mutazione nota.



Il test è consigliato a pazienti che presentano uno o più fattori di rischio tra cui:

- Eventi trombotici pregressi
- Familiarità
- Parto cesareo, intervento chirurgico addominale o ortopedico
- Uso di contraccettivi orali estroprogestinici (controindicato in caso di omozigosi trombofilica)
- Gravidanza e puerperio
- Infortuni e lungo periodo di immobilizzazione
- Neoplasie maligne e trattamenti oncologici
- Malattie autoimmuni (es. anticorpi antifosfolipidi)
- Età superiore a 45 anni
- Obesità, fumo, alcool





5 LIVELLI D'INDAGINE

Per la condizione trombofilica le correlazioni genetiche più frequenti sono il **fattore V di Leiden** e il **gene della protrombina** (mutazione G20210A) che rappresentano circa dal 50% al 70% delle positività ai test per la trombofilia.

Meno frequenti, ma più gravi, sono le cause genetiche correlate all'**antitrombina** (AT), alla **proteina C** (PC) e alla **proteina S** (PS) che rappresentano la maggior parte dei restanti casi di diagnosi genetica trombofilica.

Inoltre, sono stati recentemente individuati nuovi difetti genetici potenzialmente responsabili di trombofilia severa tra cui la pseudo-omozigosi per la **resistenza alla proteina C attivata**, il **fattore IX Padova iperfunzionante** e la **resistenza all'antitrombina**. Ultimo ma non meno importante, il **gruppo sanguigno ABO** è il fattore di rischio genetico più comune per TEV¹.

1.Campello E. et al. (2019), Expert Review of Hematology.

5 LIVELLI D'INDAGINE

LIVELLO	APPROFONDIMENTO
1	Singola mutazione
4	4 mutazioni (Fattore V di Leiden; Fattore II; MTHFR C677T; MTHFR A1298C)
6	6 mutazioni (Fattore V di Leiden, Y1702C, H1299R, Fattore II, MTHFR C677T; MTHFR A1298C)
15	15 mutazioni (Fattore V: di Leiden, Y1702C, H1299R, Cambridge; Fattore II; β Fibrinogeno; PAI-1; Fattore XIII; HPA; ACE; ApoE; ApoB; AGT; MTHFR C677T e A1298C)
50	50 mutazioni (Screening di 50 varianti genetiche per la valutazione dei fattori di rischio cardiovascolare, eseguito mediante tecnica Next Generation Sequencing)

REFERTO



Presenza di una o più mutazioni compatibili con la condizione di trombofilia ereditaria

Il portatore di una mutazione (in omozigosi o in eterozigosi) non andrà necessariamente incontro a eventi trombotici ma presenta un rischio superiore alla popolazione generale e deve essere gestito adeguatamente soprattutto se in concomitanza di altri fattori di rischio.



Assenza di mutazioni compatibili con la condizione di trombofilia ereditaria

NB: L'assenza di mutazioni sui geni investigati non esclude la possibilità di andare incontro ad eventi trombotici nel corso della vita.



Tempi di refertazione:

- TAT 7 GIORNI

Follow Up degli esiti positivi:

I pazienti con referto positivo devono essere trattati secondo le linee guida ufficiali di riferimento, con possibilità di ricorso ad anticoagulanti, eparine e calze compressive.

UNA PROCEDURA VELOCE E INTUITIVA



Tipologia campione



Sangue periferico

Tampone Buccale

Laboratorio ad elevata specializzazione di rilevanza internazionale, centro diagnostico d'eccellenza nel settore della genetica e della biologia molecolare.

Azienda ad alto coefficiente tecnico e scientifico, attiva nella genetica sia sotto il profilo dell'applicazione clinica che della ricerca, si avvale di professionisti con esperienza ultra ventennale nel campo della diagnostica molecolare, offrendo una combinazione di tecnologia avanzata e innovazione che si traduce in prestazioni diagnostiche sempre più accurate ed accessibili.



Test interamente **eseguiti in Italia**
(due sedi: Milano e Roma)



Professionisti con oltre 20 anni di esperienza in genetica e biologia molecolare



Laboratori dotati delle **tecnologie più innovative** e di sistemi di qualità avanzati



100.000 analisi all'anno



Refertazione rapida



Disponibilità su tutto il territorio italiano



Dipartimento dedicato alla **ricerca**



Partnership internazionali e con aziende farmaceutiche.



Team di medici **genetisti**



LABORATORI E STUDI MEDICI

Roma: Via Arduino 38 - 00162 - Tel.: 06.21115020

Milano: Viale L. Bodio 29-37 (Bodio 3) - 20158 - Tel.: 02.21115330

E-mail: info@genomicalab.it - **www.genomicalab.it**

SEDE LEGALE

Roma: Via Arduino 38 - 00162

Pec: info@pec.genomicalab.it

P. IVA e C.F. : 14554101007 - REA: RM - 1530210

