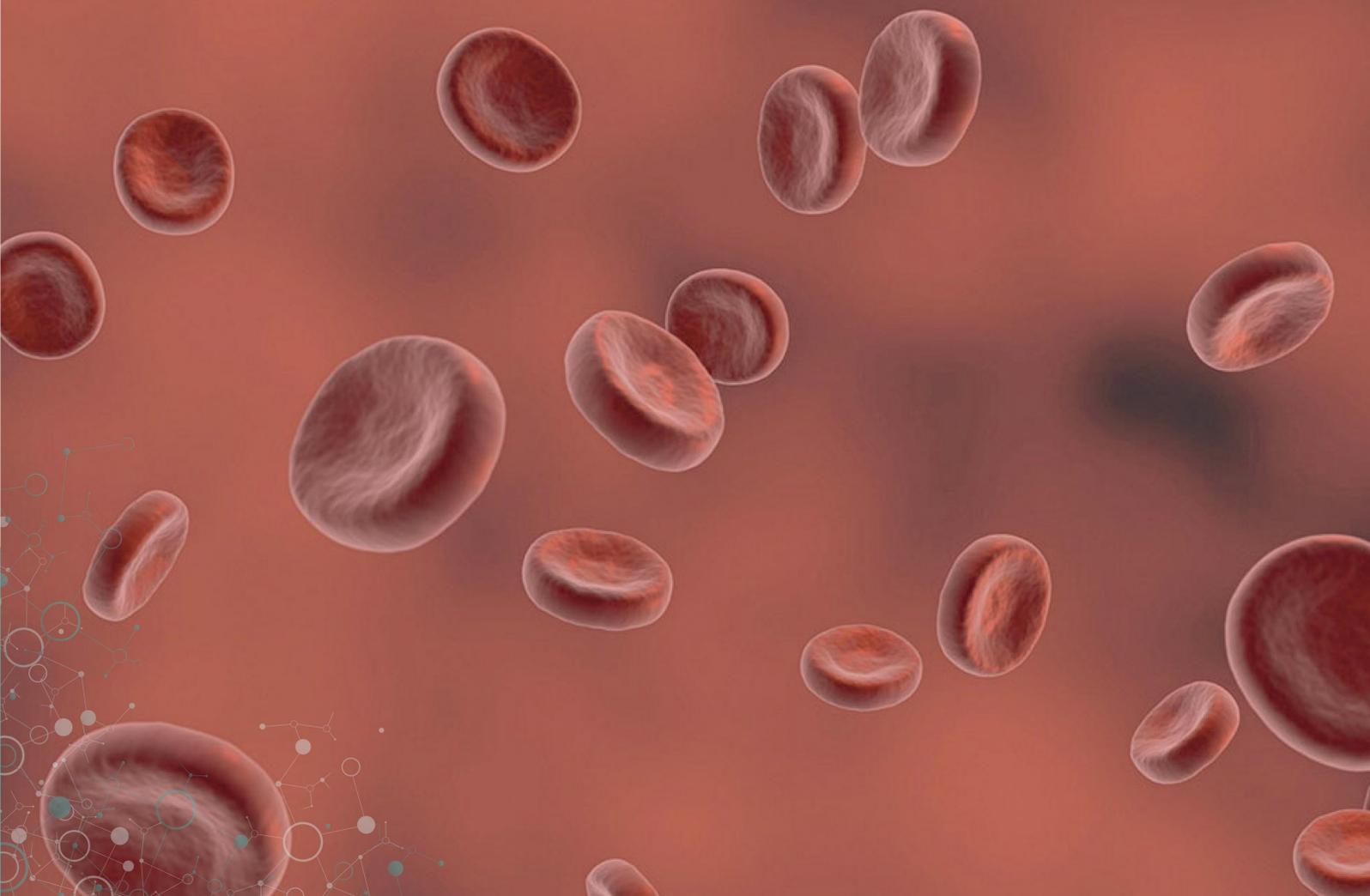




*Il vantaggio di conoscersi*

# TEST GENETICI TROMBOFILIA



# TEST GENETICI TROMBOFILIA

I test genetici per la trombofilia permettono di valutare la predisposizione genetica alla trombofilia. Questi test possono essere utilizzati in modo preventivo dal singolo richiedente o dal medico, al fine di costruire percorsi mirati e personalizzati per i propri pazienti.

## Che cos'è la trombofilia?

La TROMBOFILIA è la condizione clinica intesa come la tendenza, geneticamente determinata, a sviluppare una patologia tromboembolica venosa e arteriosa senza alcuna causa apparente e con la tendenza a recidivare.

**I test analizzano le varianti dei geni del fattore V di Leiden e del gene MTHFR, associati ad una aumentata suscettibilità alla trombofilia.**

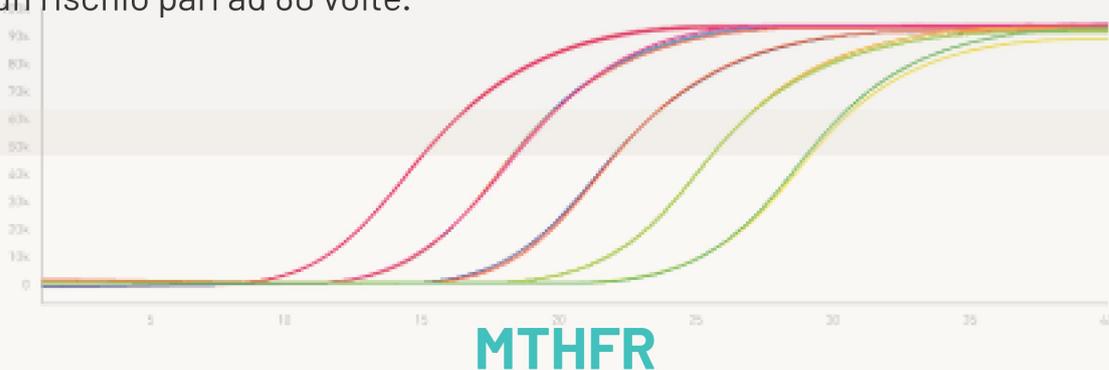
## Perché è importante eseguire il test?

La conoscenza della predisposizione genetica alla trombosi può fornire al medico elementi utili per una adeguata terapia preventiva. Condizioni di eterozigosi doppia, di **MTHFR** unite alla presenza della variante del **Fattore V Leiden**, possono innalzare il rischio relativo al tromboembolismo venoso<sup>1</sup>, perché tutti i fattori vanno a sommarsi aumentando in maniera rilevante la suscettibilità alla trombosi del soggetto<sup>2</sup>.



## Fattore V Leiden

Il polimorfismo G1691A nel gene del fattore V determina la sostituzione dell'arginina in posizione 506 con una glutamina. Il Fattore V con questa sostituzione amminoacidica è anche denominato Fattore V Leiden e rappresenta uno dei più importanti fattori di rischio per la trombofilia ereditaria, a cui possono associarsi serie complicazioni come l'embolia polmonare. Questa variante provoca circa il 15% degli eventi di trombosi venosa in Europa e ha una frequenza pari all'1,4-4,2% nella popolazione europea. I soggetti eterozigoti (coloro che presentano la variante su un solo cromosoma) hanno un rischio 8 volte superiore di sviluppare una trombosi venosa, mentre gli omozigoti (quelli che sono portatori della variante su entrambi i cromosomi) hanno un rischio pari ad 80 volte.



Il test analizza due polimorfismi del gene MTHFR: C677T e A1298C. Queste varianti comportano una riduzione dell'attività dell'enzima MTHFR quindi, una diminuzione della capacità di eliminare l'omocisteina dal nostro corpo provocandone, così, un aumento nel sangue ed una forte riduzione plasmatica di acido folico<sup>3</sup>. Queste varianti, quindi, comportano un importante fattore di rischio genetico per lo sviluppo delle malattie vascolari. La variante C677T sul gene MTHFR è presente in circa il 15% della popolazione europea in omozigosi, mentre in eterozigosi nel 45% della popolazione. Questo polimorfismo provoca una riduzione dell'attività enzimatica di MTHFR pari al 50%. La variante A1298C sul gene MTHFR, se associata al polimorfismo C677T, comporta una riduzione dell'attività enzimatica del 60% e quindi un aumento del rischio di sviluppare ictus ischemici arteriosi. Nel caso della sola variante A1298C si passa ad un 40% di riduzione dell'attività enzimatica.

## A chi sono dedicati?

- A chiunque abbia una storia familiare in cui si siano riscontrati ictus, trombosi, embolie
- Ai soggetti con altri fattori di rischio per malattie cardiovascolari, come ad esempio i diabetici, gli ipertesi, i dislipidemic
- Alle donne che intendono assumere contraccettivi orali o che manifestano abortività ripetuta
- A chiunque voglia aumentare le proprie conoscenze su questo specifico aspetto genetico



## Perché scegliere i test di Genartis?

### **Non invasivi**

con un semplice prelievo di saliva questi test forniscono risultati equivalenti a quelli ottenuti tramite prelievo venoso.

### **Comprensibili**

il referto associato di facile interpretazione, permette di identificare se sono presenti specifiche varianti e se queste sono state ereditate in eterozigosi (un gene) o in omozigosi (entrambi i geni).

### **Pratici**

i test possono essere eseguiti direttamente nel laboratorio di Genartis o comodamente a casa tua.

**Contattaci per maggiori informazioni.**

### **Referenze**

1. *MTHFR (C677T, A1298C), FV Leiden polymorphisms, and the prothrombin G20210A mutation in arterial ischemic stroke among young tunisian adults.* M'barek L. et al. *Metabolic Brain Disease* (2021) <https://doi.org/10.1007/s11011-020-00663-7>.
2. *Association of the A1298C polymorphism in MTHFR gene with ischemic stroke.* Kang, Shan et al. *J Clin Neurosci* 2014 Feb;21(2):198-202. <https://doi.org/10.1016/j.jocn.2013.04.017>
3. *A prospective cohort study of MTHFR C677T gene polymorphism and its influence on the therapeutic effect of homocysteine in stroke patients with hyperhomocysteinemia.* Du, X. et al. *BMC Neurology* (2020) <https://doi.org/10.1186/s12883-020-01701-8>



**CONTATTI**

T. +39 045 2457232 | [info@genartis.it](mailto:info@genartis.it)