

Trombofilia ed arteriosclerosi: profilo di rischio genetico

Indicazione

- anamnesi familiare positiva per disturbi della coagulazione o arteriosclerosi
- fattori di rischio per arteriosclerosi
- interventi chirurgici
- in caso di terapia estrogenica

Predisposizioni

mutazione	frequenza	rischio
fattore V Leiden (Arg 506 Gln) (G 1691 A)	20% dei pazienti con trombosi venosa profonda	trombofilia in eterozigoti fino a 10 x in omozigoti fino a 100 x in omozigoti con terapia estrogenica fino a 300 x esiguo
fattore V R2 (A 4070 G)		
fattore II protrombina (G 20210 A)	6% dei pazienti con trombosi venosa profonda	in eterozigoti fino a 6 x in omozigoti fino a 20 x eterozigoti F V/F II combinati 15 – 40 x in terapia estrogenica ulteriore aumento del rischio
MTHFR I (C 677 T) MTHFR II (A 1298 C)	10 – 12% dei pazienti con trombosi venosa profonda	trombofilia/arteriosclerosi aumento dell'omocisteina in combinazione con omozigoti fino a 3 x eterozigoti combinati fino a 3 x
inibitore dell'attivatore del plasminogeno (PAI) (5G → 4G)	23% di omozigoti 4G nella popolazione	arteriosclerosi omozigoti 4G possono avere una iperproduzione di PAI-1
HPA-1a → HPA-1b (Leu 33 Pro)	3% di omozigoti 1b nella popolazione	rischio di trombocitopenia fetale alloimmune ed eventualmente arteriosclerosi
Apo B 100 (Arg 3500 Gln)	0.2% di eterozigoti nella popolazione	aumento del tasso di colesterolo LDL
fattore XIII (Val 34 Leu)	7% omozigoti nella popolazione	omozigoti hanno un fattore protettivo

Tabella di profilo del rischio

su richiesta

Cognome _____
Nome _____
 Fattore V Leiden
 Fattore V R2
 Fattore II
 Fattore XIII
 PAI-1 4G / 5G
 MTHFR C677T
 MTHFR A1298C
 APO B
 APO E
 HPA-1a/1b
 nato(a) _____
 Dr. rer. nat. Christoph Schaefer - Reparto di biologia molecolare
 Telefono 061 486 14 74 - e-mail: c.schaefer@viollier.ch

Metodo

PCR associata ad ibridizzazione

Materiale

Provetta EDTA, lilla

Tariffa

Determinazione completa	(9 mutazioni, vedi sopra)	400 PT / CHF 400.–
Rischio di trombofilia	(fattore V, fattore II, MTHFR I)	300 PT / CHF 300.–
Analisi di una singola mutazione	(fattore V, fattore II, ecc.)	200 PT / CHF 200.–

Informazione

Dr. rer. nat. Christoph Schaefer, caporeparto di biologia molecolare
Dr. phil. Christoph Noppen, sostituto responsabile del reparto di biologia molecolare