



SCREENING TROMBOFILICO

Le trombofilie ereditarie (predisposizione genetica alla trombosi) sono un gruppo di patologie caratterizzate dalla tendenza a sviluppare episodi trombotici nel corso della vita. Si tratta di una condizione multifattoriale, causata dall'interazione tra fattori genetici e fattori ambientali.

Si ha un evento trombotico, venoso o arterioso, quando il sangue (anche in piccole quantità) si coagula all'interno di un vaso sanguigno, aderisce alla sua parete e lo ostruisce in maniera parziale o completa, impedendo il flusso del sangue.



Fattori genetici

Sono state identificate diverse varianti genetiche associate ad una aumentata suscettibilità alla formazione di trombi, all'interno di geni coinvolti nel processo di coagulazione del sangue e della fibrinolisi. Tali varianti sono relativamente frequenti nella popolazione e non sono di per sé causa della malattia, ma comportano un rischio aumentato di svilupparla in presenza di altri fattori che la favoriscono.



Le varianti analizzate presso il nostro laboratorio sono 7: **fattore V di Leiden** (G1691A), polimorfismi **H1299R** (gene fattore V), polimorfismo G20210A (fattore II, **protrombina**), polimorfismi **C677T** e **A1298C** (gene MTHFR) e polimorfismo "inserzione-delezione" 4G/5G (gene **PAI-1**).

Fattori ambientali

L'identificazione di varianti genetiche predisponenti (in eterozigosi o in omozigosi) indica solo un certo grado di predisposizione a fenomeni tromboembolici che possono essere indotti da fattori ambientali e/o stili di vita "scatenanti" quali sedentarietà, dieta scorretta, alcune terapie, fumo, gravidanza, interventi chirurgici, immobilità prolungata e forzata, malattie infettive e neoplastiche.

Perché è utile lo screening trombofilico?

In tutte le situazioni, ambientali o farmacologiche, che inducono anche solo transitoriamente l'aumento del rischio di incorrere in un episodio trombotico, la conoscenza del proprio profilo genetico consente al medico di intervenire preventivamente con terapie mirate per ridurre in maniera significativa il rischio di eventi trombotici.

Quando fare lo screening trombofilico?

L'analisi genetica di predisposizione alla trombofilia è suggerita principalmente:

- ❖ nell'ambito di approfondimenti per poliabortività;
- ❖ nei soggetti che hanno manifestato episodi trombotici in giovane età;
- ❖ nei familiari di soggetti portatori di varianti dei geni in esame;
- ❖ in donne intendano assumere contraccettivi orali;
- ❖ in soggetti con iperomocistinemia.