



VN



VN



TRATTI PERSONALI

SELEZIONA IL KIT: EUMEDCBY2291

Tratti personali / Coagulazione del sangue, fattore V Leiden e 20210G-A

Coagulazione del sangue, fattore V Leiden e 20210G-A

Le trombofilie sono patologie ereditarie e/o acquisite che predispongono alla formazione di coaguli di sangue o trombosi. Tra i fattori genetici identificati, la mutazione del Fattore V Leiden e la mutazione del gene della protrombina 20210G-A sono i più studiati.

I risultati genetici indicano
Assenza di entrambe le mutazioni

SNP

rs6025

GEN O REGIONE

F5

GENOTIPO

CC

RISULTATO

Non ha la mutazione del fattore V Leiden. Rischio tipico di sviluppare una trombosi venosa. L'assenza della mutazione del fattore V Leiden non garantisce che tu non sia a rischio di trombosi.

SNP

rs1799963

GEN O REGIONE

F2

GENOTIPO

GG

RISULTATO

Non ha la mutazione 20210G-A nel gene F2. Rischio tipico di sviluppare una trombosi venosa. L'assenza della mutazione 20210G-A non garantisce di non essere a rischio di trombosi.

Per ottenere i risultati, vengono valutati gli studi scientifici pertinenti pubblicati negli ultimi anni. Questi studi hanno identificato diverse varianti genetiche associate a una maggiore probabilità di esprimere un tratto specifico. Questi dipendono di solito da un piccolo numero di varianti, per cui l'essere portatore di una di esse determina in larga misura il tratto è espresso o meno nell'individuo con una probabilità maggiore o minore.

Il termine trombofilia ereditaria è stato generalmente applicato a condizioni in cui una mutazione genetica influenza la quantità o la funzione di una proteina del sistema di coagulazione. Le mutazioni più studiate sono il fattore V Leiden o rs6025 e il gene della protrombina 20210A-G o PGM.

L'ipercoagulabilità o le trombofilie sono condizioni multifattoriali che possono avere un'eziologia diversa. Oltre al possibile contributo genetico, per valutare correttamente il rischio individuale di trombofilia è necessario prendere in considerazione diversi fattori. La trombofilia acquisita può essere dovuta a malattie specifiche come, ad esempio, le neoplasie mieloproliferative e le carenze di coagulanti naturali. Anche alcuni trattamenti farmacologici (contraccettivi orali, trattamenti ormonali e chemioterapia) e altri fattori come il fumo, l'obesità e la gravidanza possono aumentare il rischio di trombosi e devono essere presi in considerazione.

Le persone più inclini all'ipercoagulazione del sangue hanno un rischio maggiore di sviluppare la trombosi venosa profonda (TVP), caratterizzata dalla tendenza a formare coaguli nelle vene delle gambe. Sebbene i coaguli si formino principalmente nelle gambe, possono verificarsi anche in altre parti del corpo, come i polmoni, causando l'embolia polmonare. La trombosi venosa è il termine principale che comprende la TVP e l'embolia polmonare e la sua incidenza è stimata in 1-2 per 1000 individui ogni anno, il che la rende la terza malattia cardiovascolare più comune.

Essendo una condizione multifattoriale, esistono diverse azioni che possono aiutare a minimizzare il rischio di trombosi:

- Stile di vita sano con una dieta equilibrata e un regolare esercizio fisico.
- Se dovete stare seduti a lungo, alzatevi e camminate ogni 1-2 ore.
- Alzarsi dal letto e muoversi il prima possibile dopo un intervento chirurgico o una disabilità.
- Assunzione di farmaci per la prevenzione dei trombi
- Indossare abiti larghi.

Relazione tecnica

Il rischio di ipercoagulazione del sangue è largamente influenzato dalla componente genetica. È noto che la presenza di mutazioni come il fattore V Leiden o la mutazione 20210G-A del gene della protrombina sono associate al rischio di trombofilia ereditaria.

La mutazione del Fattore V Leiden si verifica nel gene F5 ed è più comune nelle popolazioni caucasiche che in quelle di altre origini, con una stima del 3-8% della popolazione caucasica europea o statunitense portatrice di almeno una copia della mutazione.

Quando la mutazione del Fattore V Leiden si verifica nel gene F5, il Fattore V Leiden mutato diventa più resistente all'azione della APC (proteina C attivata con effetto inattivante del Fattore V Leiden), che promuove la generazione di trombina, un enzima che favorisce la coagulazione del sangue.

La presenza della mutazione del fattore V Leiden nel gene F5 è risultata essere uno dei principali fattori genetici che portano al tromboembolismo venoso (TEV), un disturbo che comprende tromboembolismo venoso profondo ed embolie polmonari. La TEV è caratterizzata dalla formazione anomala di coaguli di sangue, che in questo caso colpiscono soprattutto le vene delle gambe.

Il marcitore 20210G-A è stato invece identificato nel gene F2, che produce la proteina protrombina, una glicoproteina che si forma nel fegato e che svolge un ruolo fondamentale nella formazione dei coaguli di sangue. Glicoproteina formata nel fegato che svolge un ruolo fondamentale nella conversione del fibrinogeno in fibrina nella formazione di coaguli, per arrestare l'emorragia in caso di

ferite. La frequenza con cui si verifica questa mutazione è bassa, essendo più comune nelle persone di origine europea che in altre popolazioni.

Bibliografia

- [Bertina RM, Koeleman BP, Koster T, Rosendaal FR, Dirven RJ, de Ronde H, van der Velden PA, Reitsma PH.](#) Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature*. 1994;369(6475):64-7.
- [Bertina RM, Koeleman BP, Koster T, Rosendaal FR, Dirven RJ, de Ronde H, van der Velden PA, Reitsma PH.](#) Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature*. 1994;369(6475):64-7.
- [Doherty TM, Kelley A.](#) Bleeding Disorders. 2019 Jun 16. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan-.
- [Kujovich JL.](#) Factor V Leiden thrombophilia. *Genet Med*. 2011;13(1):1-16.
- [Simone B, De Stefano V, Leoncini E, Zacho J, Martinelli I, Emmerich J, et al.](#) Risk of venous thromboembolism associated with single and combined effects of Factor V Leiden, Prothrombin 20210A and Methylenetetrahydrofolate reductase C677T: a meta-analysis involving over 11,000 cases and 21,000 controls. *Eur J Epidemiol*. 2013;28(8):621-47.
- [Stevens SM, Woller SC, Bauer KA, Kasthuri R, Cushman M, Streiff M, et al.](#) Guidance for the evaluation and treatment of hereditary and acquired thrombophilia. *J Thromb Thrombolysis*. 2016;41(1):154-64.

Limiti dello studio

La presenza di importanti fattori ambientali, così come di altri fattori genetici non analizzati in questo studio, può influenzare il risultato fenotipico di un determinato tratto.

Il test TellMeGen non costituisce una diagnosi. Prima di prendere qualsiasi decisione che possa influire sulla vostra salute e/o in caso di sintomi, consultate il vostro medico.

Test genetico e risultati

Esame genetico

Test Genetico

Risultati

Predisposizione genetica alle malattie

Malattie ereditarie

Farmacogenetica

Tratti di personalità

Wellness

Antenati

DNA Connect

Raw Data

Servizio genetico personalizzato

Consulenza genetica

Suscettibilità genetica

tellmeGen™

Blog di genetica

Chi siamo

Contatti distributori

Termini e condizioni

Gestione dei cookie

Politica dei resi

Politica sulla privacy

Politica sugli aggiornamenti e ripetizione del test

Termini legali

Documento di consenso legale

Domande frequenti



"Il nostro obiettivo è che tutti abbiano accesso alle loro informazioni genetiche ovunque nel mondo mediante un dispositivo collegato a Internet in modo da poterle condividere con il proprio medico."

Gruppo di medici TellmeGen

- ▶ Spagna
- ▶ Stati Uniti
- ▶ Regno Unito

► Germania

► Italia

► Messico

► Brasile

► Perù

► Panama

► Colombia

► Kazakistan

► Emirati Arabi Uniti

► Arabia Saudita

► Australia

