



## INFORMATIVA

### Test Genetico per TROMBOFILIA EREDITARIA

Nella relazione di cura fra medico e paziente è importante che vi siano dei momenti in cui confrontarsi sulle scelte di salute: in particolare, è suo diritto ricevere tutte le informazioni necessarie per poter scegliere in modo consapevole.

Questo documento ha lo scopo di affiancare il professionista nel fornire un'informazione corretta e completa sul test che vostro/a figlio/a / la persona della quale lei è tutore/rappresentante sta per eseguire, affinché possiate/possa esprimere una scelta libera e informata.

#### 1. **Breve informativa sulla trombofilia :**

La trombofilia ereditaria (predisposizione genetica alla trombosi) è una patologia caratterizzata dalla tendenza a soffrire di episodi trombotici. 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. Il coagulo prende il nome di trombo. Alcune delle mutazioni genetiche che determinano suscettibilità alla trombosi sono delle varianti geniche che presentano una tale frequenza nella popolazione da essere considerate delle varianti polimorfiche, cioè presenti senza causare patologia. I geni in considerazione sono quelli relativi al Fattore V di Leiden e il Fattore II della coagulazione (Protrombina) e le mutazioni ricercate con questo test sono rispettivamente G1691A per il Fattore V di Leiden e A20210G per la Protrombina. Lo studio di queste varianti geniche è indicata in soggetti con precedenti episodi di tromboembolismo venoso o trombosi arteriosa o con familiarità positiva per questi episodi; in donne che intendono assumere contraccettivi orali; in donne con precedenti episodi di trombosi in gravidanza o con poliabortività con sospetto di trombosi placentare; persone allettate a seguito di interventi chirurgici o costrette all'immobilità. Il test genetico permette di individuare se il soggetto è portatore o meno di una mutazione di uno o di entrambi questi fattori della coagulazione. Se è presente una sola mutazione il soggetto si definisce eterozigote per quel fattore, se le mutazioni individuate sono due il soggetto è omozigote mutato per quel fattore della coagulazione. La positività a questo test va interpretata come predisposizione (fattore di suscettibilità) e può aumentare il rischio di manifestare eventi trombotici se associata con uno stile di vita non appropriato (fattori acquisiti) come il fumo, l'assunzione di alcolici, l'immobilità, il colesterolo aumentato o l'aumento dell'omocisteina conseguenti rispettivamente ad una alimentazione ricca di grassi o alla carenza di acido folico.

#### 2. **Informazioni sul test :**

L'analisi genetica molecolare è il test che analizza frammenti di DNA che viene estratto da un prelievo di sangue. I test genetici per la ricerca della mutazione del Fattore V di Leiden e del Fattore II della coagulazione sono test di suscettibilità, che identificano mutazioni che di per sé non sono la causa della malattia, ma comportano un aumentato rischio di svilupparla in concomitanza con altri fattori che la favoriscono, o alla presenza di altri fattori genetici scatenanti.

#### 3. **Finalità del test :**

Lo scopo del test è quello di identificare la presenza di una o più mutazioni nei soggetti che presentano fattori di rischio per trombofilia ereditaria. Nei pazienti con precedente evento trombotico il risultato del test ha il vantaggio di poter intervenire con una terapia anticoagulante e di prevenire le situazioni a rischio. Inoltre l'identificazione di un'anomalia genetica nel paziente può consentire lo studio dei familiari allo scopo di permettere loro di beneficiare di una prevenzione primaria della trombosi. Si consiglia ai soggetti portatori sani di una mutazione una consulenza effettuata da un medico specialista in grado di fornire indicazioni sulla eventualità di una profilassi.



#### 4. **Possibili limiti del test:**

Si ricorda che, in assoluto, gli studi sul DNA non costituiscono un test diagnostico definitivo per tutti i casi e non sono esenti da possibilità di errore diagnostico. Tali errori possono essere dovuti a scambio di campioni, errori d'identificazione o di definizione del genotipo. Questi ultimi possono derivare da tracce di contaminazione dei campioni in esame con DNA estraneo, da rare varianti genetiche che possono interferire con l'analisi, da risultati falsi negativi o falsi positivi. Pertanto la probabilità di errore diagnostico è circa 1%.

#### 5. **Conservazione campione biologico e dati genetici :**

Il suo campione biologico verrà conservato presso il Laboratorio di Genetica Medica per il periodo di tempo strettamente necessario all'eventuale verifica dei risultati, salvo diversa disposizione da Lei espressa nell'allegato consenso informato al trattamento dei dati genetici. I suoi dati genetici verranno conservati presso il Laboratorio secondo quanto previsto dalla normativa vigente.

#### 6. **Modalità e tempi di consegna dei referti :**

Per i pazienti ambulatoriali esterni i referti possono essere ritirati direttamente dall'interessato o da un delegato presso l'ufficio Ritiro Referti situato al piano sotterraneo del Padiglione Devoto dal lunedì al venerdì dalle ore 8.00 alle ore 16.00 nel giorno che le verrà indicato quando effettuerà il prelievo.

Ai pazienti provenienti dagli ambulatori specialistici del Policlinico il referto verrà consegnato dallo specialista che ha richiesto l'analisi.

**A chi chiedere ulteriori informazioni:** Dott.ssa Marina Castagni Tel: 02 5503 2432 o 02.5503 6611

