

Thrombo inCode

Evaluación genética de predisposición a la enfermedad tromboembólica

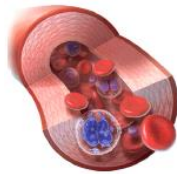
La trombosis es el principal factor responsable del desenlace fatal del infarto agudo de miocardio, los accidentes cerebrovasculares y el tromboembolismo venoso. Su prevalencia es superior al 10%, constituyendo la primera causa de mortalidad y morbilidad en la sociedad occidental, donde esta patología puede llegar a ser responsable de más del 27% de las muertes.

La trombofilia, o tendencia patológica a desarrollar trombosis, es un estado complejo en el que intervienen factores ambientales o adquiridos, factores genéticos y las interacciones gen-ambiente. Sin embargo, la tendencia genética al tromboembolismo es el factor de riesgo más grave, afectando principalmente a pacientes jóvenes.

Según el estudio GAIT, los factores genéticos explicarían el 60% de la etiología de la trombosis.

Factores genéticos de riesgo

La mayoría de estudios genéticos de riesgo trombótico se centran en el análisis de las mutaciones Factor V Leiden (FVL) y G20210A en el gen de la protrombina (factor II). Pero únicamente el 20% de pacientes con un evento tromboembólico son positivos para estas mutaciones, lo que significa que un grupo importante de factores genéticos de riesgo de trombosis no se están analizando de forma rutinaria.



Actualmente disponemos de importantes evidencias científicas de la implicación de otros factores genéticos en el riesgo de trombosis, entre los que cabe mencionar:

- **Grupo sanguíneo ABO:** el grupo sanguíneo no-O presenta un riesgo entre 2 y 4 veces superior
- **Mutación C46T en el gen del factor XII**
- **Mutación V34L en el gen del factor XIII**
- **Mutaciones R306T (FV Cambridge) y R306G (FV Hong Kong) en el gen del factor V:** asociadas al fenotipo Resistencia a la Proteína C Activada
- **Mutación R67X en el gen de la SERPINA10** (inhibidor de la Proteína Z)
- **Mutación A384S en el gen de la SERPINC1** (antitrombina).

El análisis de todos estos factores genéticos en pacientes con un evento trombótico y negativos para las mutaciones FVL y G20210A en el gen del factor II posibilita la detección de un factor de riesgo genético en el 52% de estos pacientes.

Además, sólo la suma de factores genéticos y sus interacciones con otros factores genéticos y ambientales (información clínica) proporciona el riesgo real de desarrollar trombosis.

Perfil genético Thrombo inCode

El análisis consiste en la evaluación de 12 variantes alélicas en 7 genes asociados a un mayor riesgo de desarrollar trombosis. Se trata, pues, de la evaluación genética de riesgo trombótico más completa actualmente disponible. Pero, además, el análisis integra un algoritmo matemático que, a partir de la información genética del paciente y de la información clínica y de sus factores ambientales, estima el riesgo de desarrollar eventos tromboembólicos.

El análisis dispone de marcado CE y la detección de los alelos se realiza mediante una novedosa tecnología de microarray. La especificidad y sensibilidad del análisis son superiores al 98%.

Indicaciones

El perfil genético **Thrombo inCode** está especialmente indicado en:

- **Pacientes con un patrón de ETEV o patología que sugiera un componente hereditario:**
 - Tromboembolismo venoso idiopático en <45 años
 - Trombosis venosa recurrente
 - Trombosis venosa en territorios vasculares infrecuentes
 - Púrpura fulminans neonatal
 - Necrosis cutánea inducida por warfarina
 - Trombosis arterial inexplicada
- **Pacientes con situación ambiental de riesgo de trombosis:**
 - Cirugía de alto riesgo
 - Largos periodos de inmovilización
 - Anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva, terapia con estrógenos
- **Mujeres que:**
 - Presenten pérdidas fetales o abortos espontáneos recurrentes
 - Estén embarazadas con trombosis venosa
 - Estén en tratamiento con anticonceptivos orales
- **Personas con historia familiar de ETV**

Requisitos

No es necesario estar en ayunas ni preparación especial.

Muestra: 2 tubos de 3 ml de sangre total EDTA o kit específico de saliva (kit Oragene-DNA OG-500 u OG-510, o bien Oracollect-DNA OCR-100).

Documentación: Peticionario general, consentimiento informado de pruebas genéticas y cuestionario clínico específico.