

## Accertamento della predisposizione alla trombosi/trombosi ereditaria

**Clinicamente nota come una tendenza elevata alla trombosi, la trombofilia ereditaria è fondamentalmente una variabilità genetica e biologica. Mentre per l'umanità primitiva era un vantaggio per la sopravvivenza, oggi può avere effetti deleteri se non rispettata. Una diagnostica di laboratorio accurata è molto utile e sensata.**

La coagulazione del sangue è un meccanismo di protezione del nostro corpo contro le emorragie. Tuttavia, per natura in circa una persona su dieci, si verifica un cambiamento di questa funzione che porta a un'eccessiva e indesiderata iperattivazione della coagulazione (= trombofilia ereditaria). Il risultato è la trombosi di uno o più vasi sanguigni. Questa predisposizione ereditaria alla trombosi può essere accertata in laboratorio in modo mirato. Saremo lieti di consigliarvi sui rischi della trombofilia ereditaria, sulle possibilità di accertamento e sulle misure di prevenzione sensate in queste situazioni. L'accertamento è soggetto a una logica che, da un lato, è caratterizzata dalla praticabilità e, dall'altro, è conforme alle raccomandazioni delle linee guida specialistiche. Questa procedura può essere osservata nelle tabelle da 1 a 6.

### 1 Trombofilia: cause accertate

- Deficit di antitrombina
- Deficit di proteina C
- Deficit di proteina S
- Fattore V Leiden *Mutazione (F5) (G1691A)*
- Protrombina *Mutazione (F2) (G20210A)*

### 2 Trombofilia: cause condizionali

- Disfibrinogenia
- Aumento del fattore VIII
- Aumento del fattore XI
- Aumento del fattore XII
- Ipoplasminogenia
- Aumento PAI-1
- Ipfibrinolisi

### 3 Trombofilia: rischio accentuato di aterosclerosi

- Gene PAI-1 (promotore 4G)
- Polimorfismi del gene recettore delle piastrine GPIIb
- Polimorfismo C677T di MTHFR (omozigote)
- Mutazione del gene V460V dell'
- Mutazione del gene nt-589T dell'interleuchina-4
- Polimorfismi del gene APO E
- Polimorfismi del gene Lp(a)
- Polimorfismi del gene *F5, F2*
- Ipfibrinolisi

#### 4 Trombofilia: prospettive NGS

- Gruppo sanguigno non O
- Polimorfismi del gene del fibrinogeno
- GPVI (recettore del collagene su piastrine)
- HIVEP-1
- TPSPAN15
- Lipoproteina (a), polimorfismi Lp(a)
- Polimorfismi ADAMTS-13

#### 5 Accertamento della trombofilia: rapporto punti di forza/punti deboli

##### Screening della trombofilia: punti di forza

- Il risultato contribuisce alla comprensione della malattia
- Il risultato implica un cambiamento di terapia
- Il risultato influenza la strategia della profilassi primaria per i parenti del paziente indice

##### Screening della trombofilia: punti deboli

- Errata interpretazione dei risultati
- Costi maggiori
- Discriminazione genetica
- Il risultato influenza la strategia della profilassi primaria per i parenti del paziente indice
- Il paziente è esposto al rischio di trombosi
- Il paziente è esposto al rischio di sanguinamento

#### 6 Proposta per l'accertamento della trombofilia nel 2021:

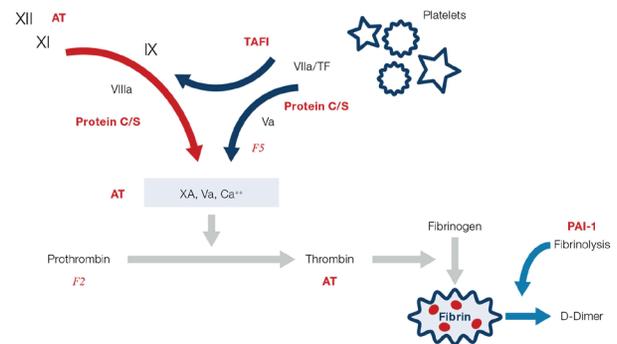
##### Accertamento con trombosi nell'anamnesi personale

- Età < 55 anni
- Pazienti con trombosi venosa profonda non provocata o embolia polmonare
- Pazienti con trombosi venosa profonda recidiva non provocata o embolia polmonare
- Trombosi in gravidanza
- Nessun accertamento per le trombosi distali
- Nessun accertamento per le trombosi superficiali

##### Accertamento senza trombosi nell'anamnesi personale

- Età < 55 anni
- Paziente nella famiglia affetto da grave trombofilia
  - Deficit di antitrombina, proteina C, proteina S, mutazione omozigote *F2* o *F5*

- Donne che usano contraccettivi ormonali combinati e con trombosi recidivanti o trombosi in più di 2 familiari
- Donne che usano contraccettivi ormonali combinati e con nota storia familiare di trombofilia ereditaria



**Imm. 1:** visualizzazione classica della cascata della coagulazione con rappresentazione del percorso estrinseco (freccia blu) e intrinseco (freccia rossa). I fattori della coagulazione sono espressi in nero in numeri romani, gli inibitori naturali della coagulazione in rosso. AT: antitrombina, TAFI: inibitore della fibrinolisi attivabile dalla trombina, PAI-1: inibitore dell'attivatore del plasminogeno-1, *F2*: gene del fattore II, *F5*: gene del fattore V

Lucerna, 17.12.2021

Autore: Dr. med. Dimitrios Tsakiris, Prof.  
FAMH Ematologia, FMH Ematologia/Medicina interna

#### Persone incaricate presso MEDISYN Ticino



Dr. Med. Mario Uhr  
FMH in medicina interna e ematologia  
FAMH in ematologia



Dr. med. Leda Leoncini  
FMH in medicina interna, FAMH in ematologia

#### Bibliografia:

- 1: Colucci G, Tsakiris DA. J Thromb Thrombolysis. 2020; 49(4): 618-29. doi: 10.1007/s11239-020-02090-y
- 2: Stevens SM, et al. J Thromb Thrombolysis. 2016; 41(1): 154-64. doi: 10.1007/s11239-015-1316-1

Nel modulo di richiesta o nell'elenco delle analisi selezionare l'esame «Accertamento della predisposizione alla trombosi/trombosi ereditaria» (punti tariffali totali della lista di analisi da 341 a 822), riempire le provette corrispondenti e inviarle a **MEDISYN**, noi ci occupiamo del resto.