

PAINEL GENÉTICO DE RISCO DE TROMBOSE



Decida e aposte na prevenção

DA TROMBOFILIA À TROMBOSE

A trombofilia é uma condição na qual o sangue tem uma maior tendência para formar coágulos, podendo dar origem a trombosas venosas profundas ou embolias pulmonares, entre outros. Trata-se de defeitos nos factores de coagulação.

Em 50% dos casos de trombofilia há uma causa genética e em 70% dos casos há trombose de repetição.

► 70% dos indivíduos que têm uma mutação genética de risco de trombofilia desconhecem-no

A TROMBOFILIA NA MULHER

As trombofilias podem associar-se a um maior risco de complicações gestacionais, como aborto precoce recorrente, morte fetal intra-uterina, parto prematuro, restrição de crescimento intra-uterino, descolamento prematuro da placenta e pré-eclampsia.

A hipercoagulabilidade e a inflamação estão implicadas no mecanismo que provoca as complicações na gravidez, afectando o normal desenvolvimento embrionário e fetal por má irrigação.

Por outro lado, a relação entre os anti-concepcionais orais e a doença tromboembólica venosa é conhecida há muitos anos e está amplamente demonstrada, o que faz com que seja altamente recomendável saber se uma mulher é portadora de alguma mutação nos genes responsáveis pela trombofilia antes de iniciar a toma dos anti-concepcionais.

O teste inclui o estudo de 15 variantes genéticas de 11 genes responsáveis por diferentes factores de coagulação: F13A1, FII (2), FV (1), FGB (1), GP1BA (1), MTHFR (2), SERPINC1 (PAI1), PROCR (1), PROS1 (1), SERPNIC1 (2), FXII (1).

A análise integra um algoritmo matemático que, baseado na informação clínica e genética do paciente e nas suas características físicas, estima o risco de desenvolver um evento trombótico.

FACTORES DE RISCO

Existe uma série de factores de risco que os indivíduos com mutação nos genes mencionados devem ter em conta, uma vez que aumentam a probabilidade da patologia.

Os factores são:

- Viagens intercontinentais (síndrome do viajante);
- Repouso após intervenção cirúrgica;
- Imobilização prolongada por diferentes causas;
- Gravidez;
- Toma de anti-concepcionais ou outras terapias hormonais substitutas;
- Fumadores;
- Obesidade.

POR QUE DEVE REALIZAR-SE O TESTE

Um resultado positivo no estudo genético permite tomar as medidas preventivas adequadas perante as diferentes situações de risco.

Nos casos de aborto de repetição, se o problema é uma mutação num gene implicado na cadeia de coagulação, ao iniciar um tratamento farmacológico com anticoagulantes, a probabilidade de aborto diminui consideravelmente.

A QUEM SE DESTINA?

As organizações científicas recomendam que se realizem estudos genéticos de trombofilia nos seguintes grupos de risco:

- Trombose venosa ou embolia pulmonar precoce (abaixo dos 40 anos);
- Tromboembolismo recorrente e tromboflebite;
- Mulheres grávidas;
- Mulheres que estão a considerar tomar anti-concepcionais orais ou tratamento hormonal substituto;
- Pessoas com antecedentes familiares de trombose venosa;
- Casos de abortos recorrentes;
- Pessoas com obesidade, diabetes, lúpus ou infecção vírica.



PUBLICAÇÕES CIENTÍFICAS E COLABORAÇÕES

1. M. J. Gallimore, S. L. Harris, D. W. Jones, and M. Winter, *Thrombosis research* 114, 91 (2004).
2. I.Tirado, J. M. Soria, J. Mateo, A. Oliver, J. C. Souto, A. Santamaria, R. Felices, M. Borrell, J. Fontcuberta, et al. *Thrombosis and Haemostasis-Stuttgart* - 91, 899 (2004).
3. J. C. Souto, L. Almasy, M. Borrell, F. Blanco-Vaca, J. Mateo, J. M. Soria, I. Coll, R. Felices, W. Stone, J. Fontcuberta, et al., *The American Journal of Human Genetics* 67, 1452 (2000).
4. A. Dossenbach-Glaninger, M. van Trotsenburg, M. Dossenbach, C. Oberkanins, A. Moritz, W. Krugluger, J. Huber, and P. Hopmeier, *Clinical Chemistry* 49, 1081 (2003).
5. C. B. Coulam, D. Wallis, J. Weinstein, D. S. DasGupta, and R. S. Jeyendran, *American Journal of Reproductive Immunology* 60, 426 (2008).
6. M. Satra, M. Samara, G. Wozniak, C. Tzavara, A. Kontos, V. Valotassiou, N. K. Vamvakopoulos, I. Tsougos, V. Aleporou-Marinou, G. P. Patrinos, et al., *Pharmacogenomics* 12, 195 (2011).
7. R. Torabi, S. Zarei, H. Zeraati, A. H. Zarnani, M. M. Akhondi, R. Hadavi, E. S. Shiraz, and M. Jeddi-Tehrani, *Journal of Reproduction & Infertility* 13, 89 (2012).
8. M. Jeddi-Tehrani, R. Torabi, A. H. Zarnani, A. Mohammadzadeh, S. Arefi, H. Zeraati, M. M. Akhondi, L. Chamani-Tabriz, F.Idali, S. Emami, et al., *American Journal of Reproductive Immunology* 66, 149 (2011).
9. E. M. Scott, R. A. Ariëns, and P. J. Grant, *Arteriosclerosis, thrombosis, and vascular biology* 24, 1558 (2004).
10. M. S. Akhter, A. Biswas, R. Ranjan, A. Meena, B. K. Yadav, A. Sharma, and R. Saxena, *Clinical and Applied Thrombosis/ Hemostasis* 16, 184 (2010).
11. K. Magdoud, V. G. Herbezin, R. Touraine, W. Y. Almawi, and T. Mahjoub, *American Journal of Reproductive Immunology* (2013).
12. F.Khosravi, S. Zarei, N. Ahmadvand, Z. Akbarzadeh-Pasha, E. Savadi, A.H. Zarnani, M.R. Sadeghi, and M. Jeddi-Tehrani, *Journal of assisted reproduction and genetics* 31, 121 (2014).
13. O. Ozdemir, G. I. Yenicesu, F. Silan, B. Köksal, S. Atik, F. Ozen, M. Göç, and A. Cetin, *Genetic testing and molecular biomarkers* 16, 279 (2012).
14. E. Simsek, A. Yesilyurt, F. Pinarli, N. Eyerci, and A. T. Ulus, *Gene* 536, 171 (2014).
15. D. Mierla, C. Szmal, D. Neagos, R. Cretu, V. Stoian, and D. Jardan, *Mædica* 7, 222 (2012).
16. A. L. Tranquilli, F. Saccucci, S. R. Giannubilo, M. Cecati, L. Nocchi, S. Lorenzi, and M. Emanuelli, *Fertility and Sterility* 94, 378 (2010).

COMO REALIZAR O TESTE?

Todo o processo é muito simples:

1. Requisitar o kit
2. Preencher Requisição Médica e assinar o Consentimento Informado
3. Fazer a colheita da sua amostra (sangue ou saliva)
4. Enviar a amostra para o Laboratório

Para realizar o teste, basta que entre em contacto connosco:

- por telefone: [808 919 223](tel:808919223)
- por email: info@genetyca-icm.com

Trataremos de agilizar todo o processo consigo, garantindo apoio do primeiro ao último passo.

Em apenas 20 dias terá o relatório nas suas mãos.

GENETYCA ICM Portugal

(+351) 808 919 223

www.genetyca-icm.com

info@genetyca-icm.com