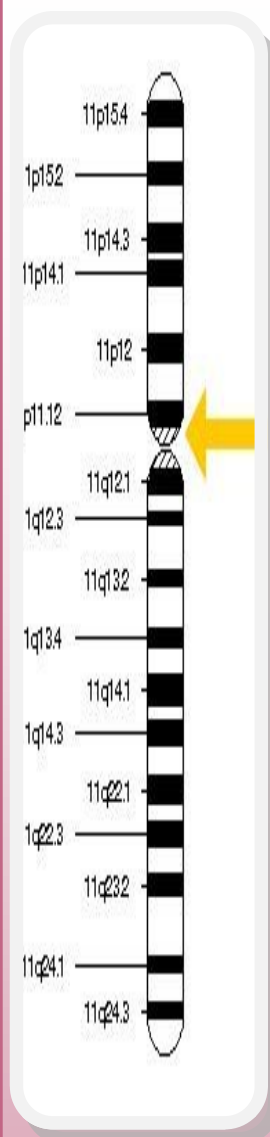


Analisi mutazionale Fattore II o Protrombina



Cytogenetic
Location
11p11

Nel gene codificante per la protrombina (proteina favorente la formazione del coagulo, quindi dei trombi), è stata descritta una mutazione puntiforme che consiste in una sostituzione di una guanina con una adenina (**variante G20210A**). Questa mutazione è associata ad un aumento di circa il 30% dei livelli plasmatici di protrombina. La modalità di trasmissione ereditaria è di tipo autosomico dominante: le persone portatrici hanno una possibilità su due di trasmettere la predisposizione ai figli. La variante genetica G20210A ha una prevalenza in Europa del 3-5%, con un gradiente crescente da nord (2-5%) a sud (3-7%), mentre è molto rara in Africa e Asia. E' presente in circa il 10% di pazienti non selezionati per trombosi venosa, e nel 18 % degli individui affetti da trombosi o selezionati per familiarità. L'incidenza degli omozigoti è estremamente bassa. I soggetti eterozigoti hanno un rischio circa 3 volte superiore rispetto alla popolazione generale di sviluppare una trombosi venosa, mentre gli omozigoti hanno un rischio aumentato pari a 80 volte rispetto ai non portatori. Nei soggetti eterozigoti il rischio di infarto del miocardio sembra essere aumentato di circa 5 volte nelle donne e di 1.5 volte negli uomini.

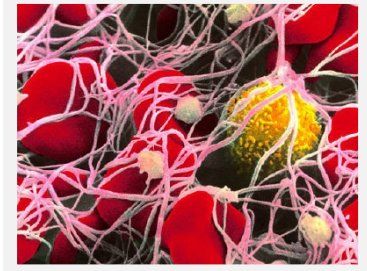


QUANDO ESEGUIRE IL TEST

- ◆ soggetti con precedenti episodi di tromboembolismo venoso o trombosi arteriosa;
- ◆ donne che intendono assumere contraccettivi orali;
- ◆ donne con precedenti episodi di trombosi in gravidanza;
- ◆ donne con poliabortività
- ◆ donne con precedente figlio con DTN (difetto tubo neurale);
- ◆ gestanti con IUGR, tromboflebite o trombosi placentare;
- ◆ soggetti diabetici

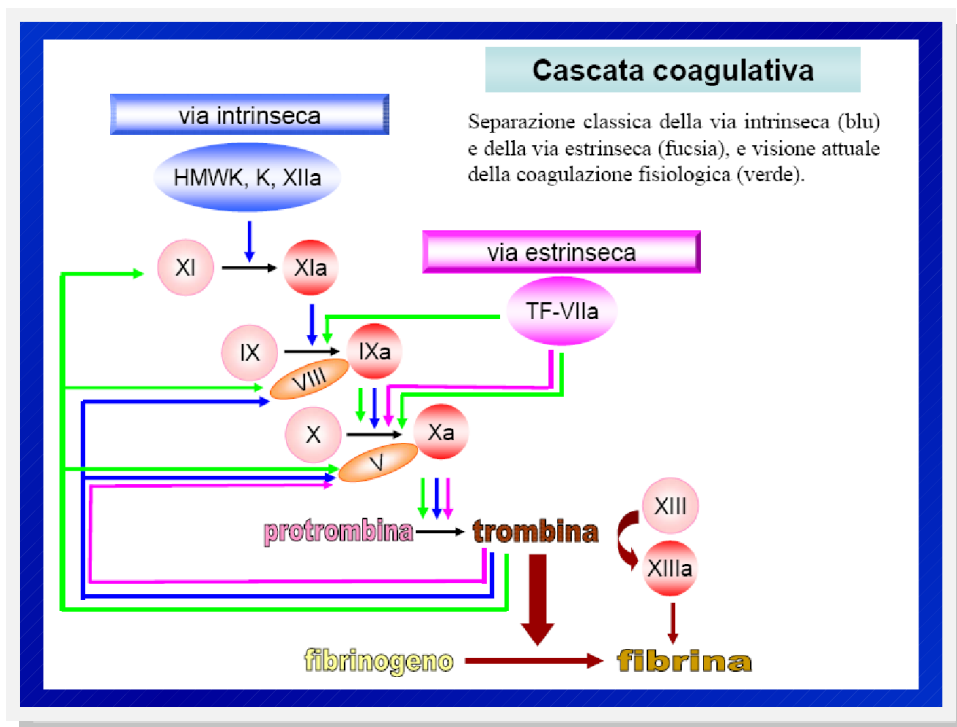
METODO ANALITICO:

- Estrazione automatica del DNA
- Amplificazione mediante PCR
- Sequenziamento automatico del DNA
- Analisi della sequenza



Campione su cui effettuare l'esame:

- ◆ tampone buccale n° 2 .
- ◆ Sangue intero in EDTA 2 ml



Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet www.onco-path.it

- ◆ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

OncoPath Srl

Via Archimede, 160 - 96014 Florida
 tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667
 Email: info@onco-path.it
www.onco-path.it