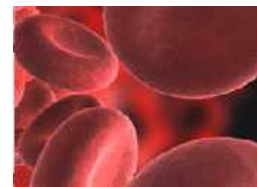


ThromboinCode

Evaluación genética de predisposición a la enfermedad tromboembólica



La enfermedad tromboembólica venosa (EDEV) constituye un problema grave de salud en los países desarrollados, donde es causa frecuente de morbilidad, con un alto impacto en la salud pública.

La EDEV es una enfermedad compleja, que se caracteriza por una hipercoagulabilidad (trombofilia), para la que existen factores de riesgo adquiridos o ambientales y genéticos, siendo también muy importantes las interacciones ambiente-gen.

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

Factores genéticos de riesgo

En la actualidad, la mayoría de estudios genéticos de EDEV se centran en el análisis de los polimorfismos de los genes del factor V Leiden y del factor II o protrombina. Pero únicamente el 20% de pacientes con EDEV son positivos para dichos polimorfismos, lo que significa que un grupo importante de factores genéticos de riesgo de trombosis no se están analizando de forma rutinaria en el diagnóstico de esta patología.

Además, en la actualidad no se dispone de un mecanismo de interpretación que combine los factores genéticos de trombofilia entre sí y las situaciones protrombóticas clásicas (factores de riesgo adquiridos o ambientales).

Asimismo, tampoco se dispone de ningún análisis que realice recomendaciones de medidas terapéuticas y/o preventivas teniendo en cuenta todos estos factores.

Perfil genético ThromboinCode

El análisis genético consiste en la evaluación de 12 polimorfismos en 7 genes asociados a un mayor riesgo de desarrollar EDEV. Se trata, pues, de una de las evaluaciones genéticas de EDEV más completas actualmente disponibles.

El análisis simultáneo de estos 12 polimorfismos mejora significativamente la predicción del riesgo de trombosis, pues posibilita la detección de un factor genético de riesgo en el 52% de los pacientes que presentaron EDEV y un resultado negativo en el estudio genético convencional (genes del factor V Leiden y de la protrombina).

El análisis integra la información genética y clínica del paciente (recogida en un cuestionario específico), estableciendo el riesgo potencial de desarrollar EDEV de forma más precisa y fiable, facilitando además un informe de recomendaciones (información sobre las acciones preventivas y pautas de intervención más efectivas en cada paciente).

Asimismo, la mejora de la predicción posibilita:

- La reclasificación de los pacientes a un riesgo más elevado
- Implementar medidas preventivas y terapéuticas de forma más precisa
- El análisis de los familiares a riesgo

Indicaciones

El perfil genético **ThromboinCode** está especialmente indicado en:

- Pacientes con un patrón de ETEV o patología que sugiera un componente hereditario (ETEV idiopático en <45 años, ETEV recurrente, ETEV en territorios vasculares infrecuentes, pérdida fetal o abortos espontáneos de repetición, ETEV en mujeres embarazadas, ETEV en mujeres que toman anticonceptivos orales, ETEV inexplicada)
- Pacientes con situación ambiental de riesgo de trombosis (cirugía de alto riesgo, largos períodos de inmovilización, anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva, terapia con estrógenos, etc.)
- Personas con historia familiar de ETEV

Requisitos

Muestra: Saliva (kit Oragene-DNA OG-500 u OG-510) o sangre total con EDTA.

Documentación: Consentimiento Informado y Cuestionario Clínico (código MPP7), imprescindibles.