

TROMBOFILIAS

Trombose é um desequilíbrio na hemostasia, o conjunto de mecanismos pelos quais o sangue se mantém fluido dentro do vaso, que leva à formação ou ao desenvolvimento de coágulos. O quadro pode resultar em inchaço local, feridas e infecções crônicas em alguns membros ou até mesmo afetar de maneira mais significativa a circulação sistêmica, causando eventos graves, como a embolia pulmonar, AVCs, entre outros.

Já a trombofilia é um termo utilizado para se referir à tendência ao estado de hipercoagulabilidade decorrente de alterações que levam a um estado pró-trombótico. Podemos segregar tais alterações basicamente em dois grupos distintos, segundo sua origem.

- **Trombofilias adquiridas:** Ocorrem em decorrência de outra condição clínica, como neoplasia, síndrome antifosfolípide, imobilização, ou uso de medicamentos como terapia de reposição hormonal e anticoncepcionais orais.
- **Trombofilias hereditárias:** São, na maior parte dos casos, decorrentes de alterações ligadas aos inibidores fisiológicos da coagulação (antitrombina, proteína C, proteína S) ou de mutações de fatores da coagulação.

TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS

As alterações envolvidas em eventos trombóticos de origem hereditária incluem uma série de mecanismos distintos que envolvem a interação das proteínas com o processo de coagulação.

Um exemplo bastante consolidado envolve a presença de algumas variantes no DNA diretamente ligadas à produção de proteínas resistentes ao processo de clivagem, que acarretam em elevação nos níveis plasmáticos destas proteínas e consequente formação aumentada de trombina. Como consequência, a coagulação se dá de forma exacerbada, com risco aumentado para trombose venosa, desenvolvimento de doença cardíaca coronariana e perda de gestação recorrente, além das demais complicações citadas anteriormente.

O Hermes Pardini disponibiliza um amplo menu de testes moleculares capazes de detectar as mutações isoladas mais comuns até painéis multigênicos abrangentes. Os principais ensaios estão listados a seguir.

Teste X Mutação Analisada	G1691A - Fator V	G20210A - Fator II	C677T - MTHFR	A1298C - MTHFR	4G/5G - PAI-1*	844ins68 - CBS**
FATOR V DE LEIDEN	X					
MUTAÇÃO DO GENE DA PROTROMBINA		X				
ESTUDO GENÉTICO DAS TROMBOFILIAS	X	X	X			
ESTUDO GENÉTICO DAS TROMBOFILIAS PLUS	X	X	X	X	X	X

*Inibidor do Ativador de Plasminogênio tipo 1
 **Cistationina Beta-Sintetase

BENEFÍCIOS

A presença isolada ou em conjunto desses polimorfismos é vista como um fator predisponente a trombofilia. Sua detecção possibilita, portanto, a condução do indivíduo portador a medidas de prevenção e controle mais eficazes e personalizadas.