

G-Thrombophilia

Inovação Genética na prevenção de trombose

- . Teste genético de trombofilia hereditária
- . Estudo de 18 genes associados a um aumento de risco para trombose



O que é?

Trombofilia caracteriza-se por uma predisposição clínica para a trombose ou pela presença de mutações nos genes responsáveis pela coagulação. O G-Trombophilia é um teste que permite identificar mutações em genes associados a um aumento de risco para trombose.

Tecnologia

O G-Trombophilia faz genotipagem de um painel de genes, por PCR em Tempo Real. Esta informação permite determinar trombofilia hereditária, assim como um potencial aumento do risco de trombose perante determinados fatores ambientais.

Porquê?

A trombofilia hereditária é responsável por mais de metade dos casos de trombose. A prevalência de trombofilias hereditárias é de 1/1000 na população da Europa. Ter uma atitude preventiva mediante um controle profilático de fatores de risco ambientais pode ser vital na clínica dos pacientes.

A trombofilia aumenta o risco de Trombose venosa, Embolia Pulmonar, Acidente Vascular Cerebral e de Enfarte Agudo do Miocárdio. O risco de formação de trombos é também, valorizado em contexto da genética médica na reprodução (FIV), nos abortos espontâneos e outras complicações obstétricas.

O teste G-Trombophilia dá uma estimativa fiável do risco para trombose tendo por base o estudo de um número elevado de variantes genómicas nos genes que codificam:

- Fatores de coagulação
- Proteínas implicadas na fibrinólise
- Proteínas plaquetárias
- Proteínas plasmáticas, lipoproteínas, etc.

Inovação Genética na prevenção da trombose

G-thrombophilia

Identifica mutações nos genes protrombina, Fator V, MTHFR e PAI_1

G-thrombophilia Advance

Identifica 24 mutações em 18 genes associados a um aumento de risco para trombose



Quando?

Há indicação clínica para fazer o estudo genético quando há:

- Antecedentes familiares de trombose venosa
- Factores de risco associados:
 - Gravidez, obesidade, tabagismo, idade avançada
 - Cancro, diabetes, doença inflamatória crónica
 - Imobilização prolongada
- Antecedentes pessoais de doença tromboembólica:
 - Trombose venosa profunda ou flebite recorrente
 - Tromboembolismo pulmonar
 - Abortos recorrentes
- Tratamentos com contraceptivos orais, tratamento de reposição hormonal e ciclos de fertilização.

SIMPLES

Basta uma colheita de sangue periférico ou de saliva

ABRAGENTE

Representatividade completa de genes associados a trombofilia hereditária

SENSIBILIDADE e ESPECIFICIDADE

Elevada sensibilidade e especificidade na deteção de mutações génicas associadas a coagulopatias