



A.S.L. BI
Azienda Sanitaria Locale
di Biella



A.S.L. VC
Azienda Sanitaria Locale
di Vercelli



REGIONE PIEMONTE

ASL NO - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI NOVARA ASL BI - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI BIELLA
ASL VCO - AZIENDA SANITARIA LOCALE VERBANO CUSIO OSSOLA
ASL VC - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI VERCELLI
AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA "MAGGIORE DELLA CARITA' " - NOVARA

TROMBOFILIA - INFORMATIVA AI PAZIENTI

INFORMATIVA AL PUBBLICO

Gent. le Signora, Egregio Signore,

la trombofilia è una condizione che predispone allo sviluppo di trombi venosi e/o arteriosi in età giovanile (<50 anni) senza cause apparenti e con tendenza a recidivare: le cause possono essere genetiche (quindi ereditarie) o acquisite.

I difetti genetici che predispongono alla trombosi sono:

- deficit di anticoagulanti naturali: antitrombina III proteina S e proteina C
- mutazione di geni che codificano per fattori della coagulazione: Fattore di Leiden
- mutazione G20210A del gene della protrombina

ALTERAZIONI TROMBOFILICHE CONGENITE - sono estremamente rare: il deficit dell'antitrombina III ha una incidenza dello 0.02%, quello della proteina C dello 0.2—04%, della proteina S 0.7%; la mutazione per il fattore di Leiden ha una frequenza di 2-5% ed aumenta di 4 volte il rischio trombofilico rispetto alla popolazione che non ha la mutazione; la mutazione per la protrombina II ha una frequenza di 1.5 - 2% con aumento di 2 volte il rischio trombofilico rispetto alla popolazione che non ha tale mutazione.

L'incidenza di trombosi venosa nella popolazione generale è di 1.43 casi ogni 1000 pazienti (quindi il rischio relativo aumenta a 6/1000 nei portatori di Leiden e 2.5/1000 nei portatori di mutazione protrombina II).

TROMBOFILIA ACQUISITA - legata alla presenza di:

- anticorpi antifosfolipidi
 - lupus anticoagulant (LAC)
 - anticorpi anticardiolipina
- anticorpi antibeta2glicoproteina
rinvenibili in pazienti con sindrome da anticorpi antifosfolipidi primaria, oppure in patologie autoimmuni sistemiche con sindrome da anticorpi antifosfolipidi secondaria.

TEST CONSIGLIATI PER LO STUDIO DELLA TROMBOFILIA

Antitrombina III, Proteina C, Proteina S, Resistenza Prot C attivata (solo se questa positiva ricerca mutazione fattore Leiden), mutazione protrombina, LAC, Anticorpi antifosfolipidi.

Lo SCREENING per la trombofilia trova indicazione nelle seguenti condizioni:

- Evento trombotico in età giovanile (< 50 anni)
- Tromboembolismo idiopatico (senza causa apparente) e/ ricorrente
- Trombosi venose superficiali recidivanti
- Trombosi in sedi inusuali
- Poliabortività o morte endouterina del feto
- Soggetti asintomatici con familiarità positiva in età giovanile per eventi tromboembolici
- Familiarità di 1° di soggetti portatori di trombofilia eredo-famigliare
- necrosi cutanea indotta da anticoagulanti orali



A.S.L. BI
Azienda Sanitaria Locale
di Biella



A.S.L. VC
Azienda Sanitaria Locale
di Vercelli



REGIONE PIEMONTE

ASL NO - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI NOVARA ASL BI - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI BIELLA
ASL VCO - AZIENDA SANITARIA LOCALE VERBANO CUSIO OSSOLA
ASL VC - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI VERCELLI
AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA "MAGGIORE DELLA CARITA' " - NOVARA

TROMBOFILIA - INFORMATIVA AI PAZIENTI

Lo **SCREENING PER TROMBOFILIA (ad eccezione delle mutazioni) NON va eseguito**:

- durante la fase acuta di un evento trombotico,
- durante la terapia anticoagulante,
- durante malattie intercorrenti che possono influenzarne i risultati, durante trattamento con estroprogestinici

E' consigliabile eseguire i test di trombofilia almeno 20-30 giorni dopo la sospensione della terapia anticoagulante.

Nelle donne che devono assumere estroprogestinico e che non presentano le indicazioni soprariportate non è indicato eseguire screening trombofilici alla ricerca della mutazioni, in quanto non giustificati da un rapporto positivo costo/beneficio.

Occorre ricordare che esistono inoltre condizioni acquisite (permanenti o transitorie) che espongono il soggetto ad un aumentato rischio di trombosi e che più numerosi sono i fattori di rischio più alto può risultare il rischio trombotico.

FATTORI DI RISCHIO

I più frequenti fattori di rischio sono:

(in neretto sottolineati sono riportati i fattori su cui si può influire con regole di "stile di vita")

obesità, immobilizzazione prolungata (anche immobilizzazione di un solo arto es. apparecchi gessati), traumi, **fumo**, neoplasie, **assunzione di estroprogestinici**, interventi chirurgici con allettamento, sindrome nefrosica, cardiopatie fibrillanti o scompensate, malattie acute (polmoniti, IBD...), malattie mieloproliferative croniche, **lunghi viaggi aerei** (durata > alle 6 ore), disidratazione prolungata, gravidanza (il rischio di Trombosi è quadruplicato dalla gravidanza e nei 40 giorni dopo il parto è 25 volte più alto rispetto al periodo in cui la donna non era in gravidanza).

I pazienti che presentino positività per ricerche trombofiliche genetiche devono essere informati del rischio potenziale di trombosi ed essere allertati sui sintomi ad esse correlati; inoltre devono sapere che i fattori di rischio acquisiti sopra riportati li possono esporre a incremento notevole del rischio di base e quindi necessitare di profilassi e/o terapia antitrombotica.

La nostra Equipe è a Sua disposizione per chiarire eventuali dubbi insorti.

BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- LG Siset - Società Italiana per lo studio dell'Emostasi e della Trombosi
- LG FCSA - Federazione Centri per la diagnosi e la Sorveglianza delle Terapie Antitrombotiche

TROMBOFILIA_informativa_Pz_160314.doc.doc		Pag. 2 di 2
Redatto: 04/11/2015/Verificato 14/03/2016: GdL interaziendale	Novara 04/04/2016 Approvato: Direzioni Sanitarie Quadrante Nord Est Piemonte	Rev. 0