ThromboRisk

Estudio genético completo para evaluar el riesgo trombótico

ThromboRisk es una prueba genética para el estudio de la trombofilia hereditaria, diseñada para ofrecer una evaluación del riesgo trombótico. Esta prueba incluye genes de las vías de coagulación convencionales, así como otros genes implicados en vías alternativas de generación de trombosis.

El riesgo de trombofilia es multifactorial que resulta de la interacción entre factores ambientales, clínicos y genéticos. Algunas personas presentan una predisposición hereditaria que aumenta su tendencia a formar coágulos sanguíneos, lo que puede verse potenciado por determinadas condiciones clínicas o hábitos de vida. La evaluación genética del riesgo trombótico, junto con la valoración de factores ambientales permite una estratificación individualizada del riesgo y una mejor toma de decisiones preventivas y terapéuticas, especialmente en pacientes con antecedentes familiares o en situaciones clínicas de riesgo.

¿Por qué es importante?

La evaluación del riesgo genético se centra generalmente en la identificación de alteraciones genéticas de gran efecto, como el factor V Leiden (variante G1691A en *F5*) o la variante G20210A en el gen de la protrombina (*F2*). Sin embargo, estudios recientes han determinado que el riesgo poligénico permite una estimación de la predisposición trombótica incluso en ausencia de las dos variantes mencionadas.

Las personas con un riesgo poligénico elevado presentan hasta 2,7 veces más probabilidad de desarrollar tromboembolismo venoso respecto a pacientes sin riesgo genético

El riesgo poligénico se refiere a la contribución combinada de múltiples variantes genéticas comunes, cada una con un efecto individual pequeño, pero cuyo impacto acumulativo puede modificar de forma significativa la susceptibilidad de un individuo a desarrollar eventos trombóticos. Este riesgo se cuantifica a través de un *Polygenic Risk Score* (PRS), que integra la información de diversos polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) asociados a la coagulación, la función plaquetaria, la respuesta inflamatoria y otros mecanismos implicados en la hemostasia.

ThromboRisk permite el cálculo de un factor de riesgo de trombosis basándose en el análisis de las variantes en los genes de contribución al riesgo.

ThromboRisk

Riesgo de trombosis y embarazo

Durante el embarazo, el organismo experimenta cambios fisiológicos que favorecen la coagulación sanguínea, un proceso natural para reducir el riesgo de hemorragia en el parto. Sin embargo, esta adaptación también aumenta el riesgo de trombosis venosa, especialmente en mujeres con predisposición genética. Las mujeres con mayor riesgo trombótico tienen más probabilidades de sufrir abortos de repetición, fallos implantacionales, preeclampsia y eclampsia durante el embarazo.

La trombofilia hereditaria se asocia directamente con pérdidas gestacionales recurrentes y otras complicaciones obstétricas

La detección precoz del riesgo trombótico permite establecer un seguimiento médico adecuado para prevenir estas complicaciones.

Para quién está indicado

- ✓ Personas con antecedentes familiares de trombosis venosa o antecedentes personales de enfermedad tromboembólica.
- ✓ Mujeres con antecedentes de abortos recurrentes.
- ✓ Pacientes que inician o reciben tratamientos con anticonceptivos orales, terapia hormonal sustitutiva o ciclos de fertilización.

Detalles del test

Veritas facilita un servicio completo ofreciendo dos opciones de ThromboRisk:

ThromboRisk basic

Analiza las 3 variantes genéticas de contribución elevada al riesgo de trombosis en los genes *F5, F2, F12*.

ThromboRisk

Analiza las 3 variantes genéticas de riesgo elevado (*F5, F2, F12*), y 21 variantes de riesgo moderado en 18 genes y en regiones intrónicas, lo que permite determinar un *score* individualizado de riesgo trombótico para una mejor determinación del riesgo.

Tipo de muestra

La prueba se realiza con una **muestra de sangre o saliva** en kit proporcionado por Veritas.

Proceso de solicitud

1. El especialista solicita la realización del test
2. Se proporciona un kit para la obtención de la muestra
3. La muestra se envía junto con el formulario de solicitud
4. La muestra se analiza en el laboratorio
5. El informe de resultados se envía al especialista

Veritas Powered by fuzehealth veritasint.com