

Estudo genético completo para avaliar o risco trombótico

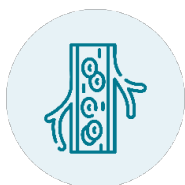
O ThromboRisk é um teste genético para o estudo da trombofilia hereditária, concebido para oferecer uma avaliação do risco trombótico. Este teste inclui genes das vias convencionais de coagulação, bem como outros genes envolvidos em vias alternativas de causa de trombose.

O risco de trombofilia é multifatorial e resulta da interação entre fatores ambientais, clínicos e genéticos. Algumas pessoas apresentam uma predisposição hereditária que aumenta a sua tendência para formar coágulos sanguíneos, o que pode ser agravado por determinadas condições clínicas ou hábitos de vida. A avaliação genética do risco trombótico, juntamente com a análise dos fatores ambientais, permite uma estratificação individualizada do risco e uma melhor tomada de decisões preventivas e terapêuticas, especialmente em pacientes com antecedentes familiares ou em situações clínicas de risco.



Por que é importante?

A avaliação do risco genético centra-se geralmente na identificação de alterações genéticas de grande efeito, como o fator V Leiden (variante G1691A em *F5*) ou a variante G20210A no gene da protrombina (*F2*). No entanto, estudos recentes determinaram que o risco poligénico permite uma estimativa da predisposição trombótica, mesmo na ausência das duas variantes mencionadas.



Pessoas com risco poligénico elevado apresentam até 2,7 vezes maior probabilidade de desenvolver tromboembolismo venoso em relação a pacientes sem risco genético.

O risco poligénico refere-se à contribuição combinada de múltiplas variantes genéticas comuns, cada uma com um efeito individual pequeno, mas cujo impacto cumulativo pode alterar significativamente a suscetibilidade de um indivíduo a desenvolver eventos trombóticos. Este risco é quantificado através de um *Polygenic Risk Score* (PRS), que integra informações de vários polimorfismos de um único nucleótido (SNPs) associados à coagulação, função plaquetária, resposta inflamatória e outros mecanismos envolvidos na hemostasia.

ThromboRisk permite o cálculo de um fator de risco de trombose com base na análise das variantes nos genes que contribuem para o risco.

ThromboRisk

Risco de trombose e gravidez

Durante a gravidez, o organismo passa por alterações fisiológicas que favorecem a coagulação sanguínea, um processo natural para reduzir o risco de hemorragia no parto. No entanto, essa adaptação também aumenta o risco de trombose venosa, especialmente em mulheres com predisposição genética. Mulheres com maior risco trombótico têm mais probabilidades de sofrer abortos de repetição, falhas de implantação, pré-eclâmpsia e eclâmpsia durante a gravidez.



A trombofilia hereditária está diretamente associada a perdas gestacionais recorrentes e outras complicações obstétricas.

A detecção precoce do risco trombótico permite estabelecer um acompanhamento médico adequado para prevenir essas complicações.

Para quem é indicado?

- ✓ Pessoas com histórico familiar de trombose venosa ou histórico pessoal de doença tromboembólica.
- ✓ Mulheres com histórico de abortos recorrentes.
- ✓ Pacientes que iniciam ou recebem tratamentos com contraceptivos orais, terapia hormonal substitutiva ou ciclos de fertilização.

Detalhes do teste

A Veritas oferece um serviço completo com duas opções do ThromboRisk:

ThromboRisk basic

Analisa as 3 variantes genéticas de elevada contribuição para o risco de trombose nos genes *F5*, *F2*, *F12*.

ThromboRisk

Analisa as 3 variantes genéticas de risco elevado (*F5*, *F2*, *F12*) e 21 variantes de risco moderado em 18 genes e em regiões intrónicas, o que permite determinar uma *pontuação* individualizada de risco trombótico para uma melhor determinação do risco.

Tipo de amostra

O teste é realizado com uma **amostra de sangue ou saliva** num kit fornecido pela Veritas.

Processamento da amostra

