



TROMBOFILIAS TESTES MOLECULARES

**GENÉTICA
MOLECULAR**

A Genética Humana do Hermes Pardini é um dos mais atualizados e completos centros de estudos de genética do país, realizando testes de diagnóstico molecular com eficiência operacional e excelência.



**HERMES
PARDINI**

TROMBOFILIAS

Genética Humana



CONFIABILIDADE

O recente avanço científico e tecnológico direcionado à genética do Hermes Pardini promoveu excepcional desenvolvimento no diagnóstico laboratorial de doenças de natureza hereditária e adquirida. As técnicas moleculares realizadas oferecem simplicidade, rapidez e confiabilidade na detecção de doenças e diagnósticos preventivos.



AUXÍLIO AO DIAGNÓSTICO CLÍNICO

O conhecimento a respeito da predisposição genética a alterações e patologias diversas oferece ao médico alternativas diagnósticas para tratamento e prevenção. Buscando a prestação de serviços com qualidade, o Hermes Pardini proporciona apoio ao diagnóstico através da gama de testes que auxiliam na decisão clínica.



MENU DE EXAMES

O departamento de Genética Molecular oferece um amplo menu com, aproximadamente, 250 exames na área de genética molecular. Isso permite atender e superar as expectativas de nossos clientes no auxílio ao diagnóstico de desordens genéticas para melhoria de qualidade de vida dos indivíduos.



QUALIDADE

A busca pela melhoria contínua é sem dúvida a receita do sucesso para a qualidade de nossos serviços.

Participamos de programas para garantia da qualidade:

Programa de controle da qualidade interno, que apresenta rígidos critérios de liberação e dupla conferência obrigatória.

Programa de controle da qualidade externo, que inclui:

Teste de proficiência CAP: *Surveys & Anatomic Pathology Education Programs do College of American Pathologists*, realizado semestralmente.

Avaliação Externa Alternativa: Reanálise de amostra, Controle Interlaboratorial e Comparação de amostras realizadas semestralmente.



TECNOLOGIA E EFICIÊNCIA

A Genética Molecular possui em suas instalações, os mais modernos equipamentos e metodologias para o diagnóstico molecular: Sequenciadores automáticos, PCR Real Time e termocicladores de última geração. Isso permite a análise simultânea e eficiente de maior número de amostras, reduzindo o prazo de liberação de resultados.



PESQUISA E DESENVOLVIMENTO

As metodologias empregadas para a realização dos exames genéticos são desenvolvidas por uma equipe altamente capacitada, formada por especialistas para desenvolvimento e pesquisa constantes de novos testes.



ASSESSORIA CIENTÍFICA

O Hermes Pardini conta com um corpo de profissionais altamente qualificados, incluindo médico Geneticista para assessoria técnica e científica, esclarecimento de dúvidas sobre os testes disponíveis e discussão de casos clínicos, resultados e indicações de exames laboratoriais.

TROMBOFILIAS HEREDITÁRIAS

Diagnóstico Molecular

Trombofilia é definida como um estado de predisposição à ocorrência de trombose, podendo ocorrer nas formas hereditárias ou adquiridas, ou ainda, apresentar-se, de acordo com o sítio acometido, como trombose venosa ou arterial. A trombofilia é classificada como hereditária quando um fator genético é identificado. A avaliação laboratorial da hipercoagulabilidade é distinta para as formas de trombose venosa e arterial.

O Tromboembolismo venoso (TEV), a forma de trombofilia mais comum, acomete cerca de 1 a 3 indivíduos por 1.000 habitantes por ano e sua incidência varia significativamente com a idade. Em crianças, a incidência é de cerca de 1 episódio de TEV para 100.000 indivíduos por ano, enquanto, no idoso, a incidência pode chegar a 1%.

Estima-se que 60% da predisposição à trombose sejam atribuídos a componentes genéticos, podendo-se destacar as mutações Fator V Leiden e G20210A no gene da protrombina. Fatores genéticos quando associados à idade avançada, imobilização prolongada, intervenção cirúrgica, uso de anticoncepcional oral, gravidez ou puerpério podem exercer um efeito aditivo entre si, desencadeando um processo trombótico ou tromboembólico.

O TEV, portanto, apresenta etiologia multigênica (diferentes fatores genéticos de predisposição) e multifatorial (fatores genéticos e ambientais interagem para ocorrência do fenômeno trombótico).

Vários polimorfismos genéticos estão relacionados à ocorrência de TEV como o Fator V Leiden, a mutação G20210A no gene da protrombina e mutações nos genes das enzimas metileno-tetra-hidrofolato redutase (MTHFR) e cistationina β cintetase (CBS).

Fator V Leiden

O Fator V Leiden torna o fator V (pró-coagulante) ativo por um maior período. Indivíduos heterozigotos (com uma mutação) têm risco aumentado para TEV em aproximadamente 5 vezes comparado com a população geral, e cerca de 50 vezes em homozigose (com duas mutações).

Mutação G20210A do gene da Protrombina

Essa mutação eleva os níveis plasmáticos de protrombina, resultando na formação aumentada de trombina e conseqüentemente coagulação exacerbada e risco aumentado para ocorrência de TEV. Em pacientes com eventos tromboembólicos, a prevalência do alelo mutante da protrombina varia de 4 a 7%, enquanto que em indivíduos normais, a frequência está estimada em cerca de 2%.

MTHFR e CBS: Hiper-homocisteinemia

A elevação do aminoácido homocisteína plasmático é um fator de risco estabelecido para TEV. Deficiências nutricionais de vitaminas B6, B12 e folato e alterações genéticas nas enzimas Metileno-tetra-hidrofolato redutase (MTHFR) e Cistationina β sintetase (CBS) influenciam o metabolismo intracelular da homocisteína.

Autora:

Vanessa Oliveira - Genética Molecular

IMPORTÂNCIA DA GENÉTICA

As técnicas moleculares trouxeram simplicidade, rapidez e confiabilidade na detecção de portadores de doenças hematológicas e no diagnóstico preventivo de distúrbios hemostáticos.

TESTES OFERECIDOS PELO HERMES PARDINI

FVM Fator V Leiden

TROMBO Estudo Genético das Trombofilias

TROMPL Estudo Genético das Trombofilias PLUS

Método PCR *Real Time End Point* para mutação pontual R506Q (G1691A) do gene Fator Leiden

GENPRO Mutação no Gene da Protrombina

Método PCR *Real Time End Point* para mutação G20210a do gene da Protrombina

MTHFR Mutação C677T da MTHFR

PCR *Real Time End Point* para a mutação pontual C677T no gene MTHFR

METIL Mutações A1298C e C677T da MTHFR

PCR *Real Time End Point* para a mutação pontual C677T e A1298C no gene MTHFR

CBS Estudo Molecular do polimorfismo do gene da CBS

PCR para CBS - (Metodologia *In House*)

Referências Bibliográficas

1. Guimarães, S.P.; Soares, J.B.B.; Oliveira, V.C.; Pardini, V.C.; Ferreira, A.C.S. Mutações predisponentes à trombofilia em indivíduos de Minas Gerais – Brasil com suspeita clínica de trombose. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2009. 31(1):19-24.

2. Van der Put N, et al. A second common mutation in the methylenetetrahydrofolate reductase gene: an additional risk

factor for neural-tube defects? *Am. J. Hum. Genet.* 62:000-000, 1998.

3. Bonini-Domingos, C.R.; Zamaro, P.J.A.; Mendiburu, C.F.; et al. Frequência da mutação 844ins68 do gene da cistationina beta-sintetase em pacientes com trombose venosa profunda. *Rev. Bras. Hematol. Hemoter.* 2005. 27(1).

4. Kujovich, J. Factor V Leiden Thrombophilia. In: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1368/>> acesso em 21/12/2010.

Av. das Nações, 2.448 - Distrito Industrial - Vespasiano/MG
CEP: 33200-000 - Tel.: 31 3228.6200
atendimento@hermespardini.com.br
www.hermespardini.com.br

