

Fattore V Leiden G1691A e variante protrombinica G20210A	Faktor V Leiden G1691A und Prothrombinvariante G20210A
Informazioni generali	Allgemeine Informationen
Codice accettazione 1PFVL	Annahmekodex 1PFVL
Indicazioni cliniche [1] Le analisi del fattore V Leiden e della variante protrombinica, assieme al dosaggio della proteina C, della proteina S e dell'antitrombina fanno parte dello studio delle trombofilie ereditarie. Lo screening della popolazione generale e delle persone asintomatiche non è raccomandato. Vanno invece considerati i pazienti con trombosi venosa profonda (TVP) confermata nei quali sono state escluse cause acquisite e nei quali è presente almeno uno dei seguenti fattori: anamnesi familiare positiva, trombosi idiopatica ricorrente, età giovane all'esordio, trombosi causata da eventi minori oppure trombosi in siti inusuali. In questo caso è consigliato anche lo studio dei familiari di primo grado.	Klinische Indikation [1] Die Analyse des Faktor V Leiden und der Prothrombinvariante gehört gemeinsam mit der Bestimmung von Protein C, Protein S und Antithrombin zur Abklärung erblicher Thrombophilien. Das Screening der Allgemeinbevölkerung und asymptomatischer Personen wird nicht empfohlen. Stattdessen sollten Patienten mit bestätigter tiefer Venenthrombose (TVT) berücksichtigt werden, bei denen erworbene Ursachen ausgeschlossen wurden und mindestens einer der folgenden Faktoren vorliegt: positive Familienanamnese, rezidivierende idiopathische Thrombosen, junges Alter beim ersten Auftreten, Thrombose nach leichten Ereignissen oder Thrombosen an unüblichen Orten. In diesem Fall wird auch die Untersuchung von Familienangehörigen ersten Grades empfohlen.
Preparazione del paziente Non previsto	Patientenvorbereitung Nicht vorgesehen
Richiedibile in urgenza No (richiedibile da lunedì a venerdì dalle ore 8:00 alle ore 14:30)	Dringende Anforderung Nein (anforderbar von Montag bis Freitag von 8:00 bis 14:30 Uhr)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni Presso il centro prelievi del laboratorio centrale di patologia clinica di Bolzano In tutti i distretti dell'Azienda sanitaria dell'Alto Adige	Ort der Blutentnahme für ambulante Patienten Blutabnahmezentrum des Zentrallabors für klinische Pathologie Bozen Alle Gesundheitssprengel des Südtiroler Sanitätsbetriebes
Esecuzione Nei giorni feriali da lunedì a venerdì	Durchführung An Werktagen von Montag bis Freitag
Tempo di refertazione per pazienti esterni 48 ore	Befundung für ambulante Patienten 48 Stunden
Preanalitica	Prä-Analitik
Tipo di campione Sangue EDTA	Untersuchungsmaterial EDTA-Vollblut
Tipo provetta 1 provetta EDTA con tappo lilla 4 ml	Röhrchen 1 EDTA-Röhrchen mit violetter Verschluss zu 4 ml
Trasporto del campione A temperatura ambiente	Probentransport Bei Raumtemperatur
Trattamento del campione in laboratorio Non previsto	Probenbehandlung im Labor Nicht vorgesehen
Criteri per la non accettabilità del campione Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente, provetta errata	Kriterien für die Inakzeptanz einer Probe Probe koaguliert, unzureichendes Volumen, fehlerhafte Patientenidentifikation, falsches Probenröhrchen
Stoccaggio del campione dopo l'analisi Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato	Probenlagerung nach der Analyse Das Material wird für drei Tage bei +4°C aufbewahrt und dann eliminiert
Possibilità di richiesta su campione già processato	Möglichkeit der Anforderung des Tests auf bereits bearbeitetem Probenmaterial

Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analita (considerare la durata dello stoccaggio), alla disponibilità e al volume del campione.		Nach ärztlicher Anforderung, je nach Stabilität des Analyten für die Dauer der Probenlagerung, falls die Probe noch vorhanden ist und das Probenvolumen ausreichend ist.	
Indicazioni tecniche		Technische Angaben	
Misurando Assenza della mutazione o presenza della mutazione in forma eterozigote oppure omozigote		Messgröße Fehlen der Mutation oder Vorliegen einer heterozygoten oder homozygoten Mutation	
Metodo e strumento [2] Real Time PCR (Polimerase Chain Reaction) con Sistema GeneXpert		Bestimmungsmethode und Gerät [2] Real Time PCR (Polimerase Chain Reaction) mittels GeneXpert System	
Range di riferimento Non applicabile		Referenzbereich Nicht vorgesehen	
Stabilità del campione		Stabilität der Probe	
18-22°C: 24h	2-8°C: 15 giorni	18-22°C: 24 Stunden	2-8°C: 15 Tage
	-20°C: 3 mesi		-20°C: 3 Monate
Tempo di emivita dell'analita Non applicabile		Halbwertszeit des Analyten Nicht anwendbar	
Variabilità analitica (%) Non applicabile		Analytische Variabilität (%) Nicht verfügbar	
Variabilità biologica intraindividuale (%) Non riportato in EFLM		Intra-Individuelle Variabilität (%) In EFLM nicht angegeben	
Differenza critica (%) Non calcolabile		Kritische Differenz (%) Nicht berechenbar	
Incertezza di misura (U_m) Non applicabile		Messunsicherheit (U_m) Nicht verfügbar	
Interferenze Non applicabile		Störfaktoren Nicht anwendbar	
Significatività clinica		Klinische Bedeutung	
Mutazione presente/assente [RIF. 4,5,6] Portatori eterozigoti delle mutazioni fattore V o variante protrombinica hanno un rischio moderato di sviluppare una TVP. I portatori eterozigoti di entrambe le mutazioni ed i portatori omozigoti di una delle due mutazioni presentano un rischio significativamente maggiore. La presenza della mutazione FVL predispone a trombosi ricorrenti ed è un fattore predittivo per lo sviluppo di trombosi nei familiari di un portatore.		Mutation vorhanden/abwesend [RIF. 4,5,6] Heterozygote Träger von Faktor V- oder Prothrombinmutationen haben ein moderates Risiko, eine TVT zu entwickeln. Heterozygote Träger beider Mutationen und homozygote Träger einer der beiden Mutationen haben ein signifikant höheres Risiko. Das Vorhandensein der FVL-Mutation prädisponiert für wiederkehrende Thrombosen und ist ein prädiktiver Faktor für die Entwicklung von Thrombosen in den Familienmitgliedern eines Trägers.	
Ulteriori informazioni cliniche [1] Di seguito sono elencati i parametri correlati: Proteina C: la mutazione FV-Leiden è spesso causa della resistenza alla Proteina C attivata.		Klinische Zusatzinformationen [1] Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet: Protein C: die aktivierte Protein-C-Resistenz ist häufig auf eine FV-Leiden-Mutation zurückzuführen.	
Per ulteriori informazioni		Weitere Informationen	
Segreteria Tel. 0471-438306		Sekretariat Tel. 0471-438306	
Riferimenti bibliografici [RIF.1] Guidelines for the Laboratory Investigation of Inherited Thrombophilias. Recommendations for the First Level Clinical Laboratories. Evidence based Laboratory Medicine Nr 1 2004 [RIF.2] Manule Operatore R1R2 301-0045I Rev C Version 4 GX Dx Operator Manual IT [RIF.3] Xpert Factor II & V ITALIAN Package Insert 301-0590-IT, Rev. C		Literatur [RIF.1] Guidelines for the Laboratory Investigation of Inherited Thrombophilias. Recommendations for the First Level Clinical Laboratories. Evidence based Laboratory Medicine Nr 1 2004 [RIF.2] Manule Operatore R1R2 301-0045I Rev C Version 4 GX Dx Operator Manual IT [RIF.3] Xpert Factor II & V ITALIAN Package Insert 301-0590-IT, Rev. C	

[RIF.4] Risk of venous thromboembolism associated with single and combined effects of Factor V Leiden, Prothrombin 20210A and Methylentetrahydrofolate reductase C677T: a meta-analysis involving over 11.000 cases and 21.000 controls. Eur J Epidemiol, 2013, 28: 621-647 [RIF.5] Predictive Value of Factor V Leiden and Prothrombin G20210A in Adults With Venous Thromboembolism and in Family Members of Those With a Mutation. JAMA, 2009, 301: 2472-2485 [RIF.6] High risk of thrombosis recurrence in patients with homozygous and compound heterozygous factor V R506Q (Factor V Leiden) and prothrombin G20210A. Thrombosis Research, 2019, 182: 75-78	[RIF.4] Risk of venous thromboembolism associated with single and combined effects of Factor V Leiden, Prothrombin 20210A and Methylentetrahydrofolate reductase C677T: a meta-analysis involving over 11.000 cases and 21.000 controls. Eur J Epidemiol, 2013, 28: 621-647 [RIF.5] Predictive Value of Factor V Leiden and Prothrombin G20210A in Adults With Venous Thromboembolism and in Family Members of Those With a Mutation. JAMA, 2009, 301: 2472-2485 [RIF.6] High risk of thrombosis recurrence in patients with homozygous and compound heterozygous factor V R506Q (Factor V Leiden) and prothrombin G20210A. Thrombosis Research, 2019, 182: 75-78
Aggiornato il 30/04/2026	Aktualisiert am 30/04/2026
Prossimo aggiornamento 30/04/2029	Nächste Aktualisierung am 30/04/2029