

Fattore V Leiden G1691A e variante protrombinica G20210A

Informazioni generali

Codice accettazione	1PFVL
Indicazioni cliniche [RIF.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.
Preparazione del paziente	NP
Richiedibile in urgenza	No (richiedibile da lunedì a venerdì dalle ore 8:00 alle ore 16:00)
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
Esecuzione	Giornalmente
Tempo di refertazione per pazienti esterni	48 ore

Preanalitica

Tipo di campione	Sangue periferico in EDTA
Tipo provetta	Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml
Trasporto del campione	A temperatura ambiente
Trattamento del campione in laboratorio	NP
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	Il campione viene conservato per tre giorni a +4 gradi e poi eliminato
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio

Indicazioni tecniche

Misurando	Assenza della mutazione o presenza della mutazione in forma eterozigote oppure omozigote.
Metodo [RIF.2]	Real Time PCR (Polimerase Chain Reaction) con Sistema GeneXpert
Range di riferimento	NA
Stabilità del campione [RIF.3]	18-22°C: 24h 2-8°C: 15gg -80°C / -20°C: 3mesi
Tempo di emivita dell'analita	NA

Variabilità analitica (%)	NA
Variabilità biologica intraindividuale (%)	NA
Differenza critica (%)	NA
Incertezza di misura (U_m) omogeneo	NA
Interferenze	NA
Significatività clinica	
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.
Parametri correlati	APC resistance
Per ulteriori informazioni	
Segreteria	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 [RIF.4] Risk of venous thromboembolism associated with single and combined effects of Factor V Leiden, Prothrombin 20210A and Methylenetetrahydrofolate 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
Preparato il	10.04.2024
Prossima revisione prevista	10.04.2027