

PROTROMBINA (FATTORE II, G20210A)

PATOGENOSI

La protrombina (fattore II) è il precursore della “serin-protease” trombina che catalizza l’ultima reazione della cascata della coagulazione ovvero la trasformazione del fibrinogeno in fibrina. La trombina è un enzima chiave nel equilibrio tra coagulazione e anticoagulazione poiché potenzia la coagulazione attraverso un feedback positivo sulla sua sintesi e promuove l’anticoagulazione attraverso il meccanismo legato alla proteina C. Recentemente è stata identificata una variante (G20210A) nella regione 3’ del gene (cromosoma 11) che codifica per la protrombina. Questo polimorfismo è associato ad un rischio elevato di eventi tromboembolici (trombosi venosa profonda, infarto del miocardio, embolia polmonare, ecc.)

EPIDEMIOLOGIA

Il polimorfismo G20210A è stato trovato nel 6.2% dei pazienti con trombosi venosa profonda, mentre solo nel 1-2% dei pazienti di controllo (rischio relativo di 2.3 per i portatori della mutazione). Nei pazienti con trombofilia ereditaria la mutazione è stata identificata nel 18% dei pazienti. Lo stesso polimorfismo è stato associato ad un rischio aumentato di infarto del miocardio.

TEST

Tramite PCR viene amplificato un frammento del gene nella quale è codificata la mutazione, dopo amplificazione il gene viene digerito tramite digestione enzimatica e i frammenti ottenuti vengono separati tramite elettroforesi. L’enzima di restrizione distingue tra gene con mutazione e gene senza.

PRELIEVO

Sangue/EDTA, 5 ml.

ESECUZIONE

Giornaliera.

COSTO

Secondo tariffario federale delle analisi (2205.02) TP 105.



Ulteriori informazioni o referenze bibliografiche possono essere richieste al laboratorio.