

Trombofilia venosa

■ Autore

Dr. med. Lars Asmis, Privato Docente
Specialista FMH e FAMH in ematologia

■ Introduzione

La condizione caratterizzata da un rischio accresciuto aumentato, congenito o acquisito, di tromboembolia venosa (TEV) è detta trombofilia. Si parla di TEV quando un paziente ha una trombosi venosa profonda e/o un'embolia polmonare. Una TEV è associata a una elevata mortalità. Oltre alla TEV classica, è necessario distinguere le tromboflebiti superficiali e le trombosi distali al ginocchio. Queste ultime presentano un rischio esiguo di embolia polmonare, senza aumento significativo della mortalità. Le trombosi ed embolie (TE) arteriose sono legate a fattori di rischio specifici. Le TE simultanee del letto venoso e di quello arterioso si osservano in rari casi particolari (ad es. la sindrome da anticorpi antifosfolipidi o la trombocitopenia indotta da eparina).

Circa il 10% della popolazione svizzera presenta un rischio accresciuto di TEV.

La conoscenza dei fattori di rischio per la TEV (cfr. tabella) influisce sulla presa in carico dei pazienti in termini di profilassi (ad es. gravidanza) o di terapia (ad es. nei casi di post-trombosi). Per questi motivi, è importante chiarire i fattori di rischio, se indicato (cfr. tabella sottostante).

In presenza di concomitanti fattori di rischio, esiste un rischio incrementale, cioè il rischio complessivo è superiore alla somma dei singoli rischi e corrisponde, semplificando grossolanamente, al prodotto di questi ultimi.

L'età è un fattore di rischio pertinente per la TEV. Il rischio assoluto aumenta in modo esponenziale. Su 100 000 abitanti e su base annua, il rischio a 1 anno corrisponde a 1, a 20 anni a 10, a 50 anni a 100 e a 80 anni a 400.

■ Tromboembolia venosa (TEV): fattori di rischio congeniti e acquisiti

	Descrizione	Frequenza %	Rischio relativo	Commenti
Congenitale	Fattore V Leiden Etero -(Omozigote)	3-7 (0.2)	4-8x (20-80x)	Mutazione: R506Q
	Mutazione della protrombina Etero - (Omozigote)	1-3 (0.01)	2x (?)	Mutazione: G20210A
	Deficit di antitrombina	0.1-0.3	5-10x	
	Deficit di proteina S	0.2-0.5	5-8x	
	Deficit di proteina C	0.2-0.5	3-6x	
Acquisito	Post-operatoria		40-110x	Senza profilassi, una TEV post-operatoria si manifesta nel 15-40% dei casi
	Trombopenia indotta da eparina- (HIT)	0.1-1	20-40x	0,1-1% dei pazienti esposti all'eparina
	Sindrome da anticorpi antifosfolipidi (APS)		5-10x	1-5% della popolazione normale presenta anticorpi APS
	Gravidanza		10x	
	"Pillola" con estrogeni		2-7x	A seconda del prodotto utilizzato
	"Pillola" senza estrogeni		1x	Nessun rischio statisticamente significativo
	BMI > 30 kg/m²		2.3x	BMI = indice di massa corporea



■ **Indicazione**

Le indagini di laboratorio sono indicate nei seguenti casi:

- Tromboembolia venosa idiopatica oltre i 50 anni
- Tromboembolie venose recidivanti
- Aborti spontanei e/o trombosi recidivanti inspiegabili *
- Trombosi con localizzazione atipica (cerebrale, mesenteriale, portale)*
- Anamnesi famigliare positiva di TEV**

* Nel caso di tromboembolia, e malgrado profilassi o trattamento con eparina, è necessario prima di tutto escludere una trombocitopenia indotta da eparina (HIT) attraverso il dosaggio anticorpale.

** Senza alcun rimborso da parte delle casse malati se non in caso di tromboembolia o aborto spontaneo.

■ **Prelievi**

Per la definizione di un profilo di base (elenco delle analisi qui di seguito) sono necessarie:

- 3 provette (da 5 ml) di plasma citrato 1+9 congelato (=15 ml di plasma)
- 1 provetta di siero congelato
- 2 provette di sangue EDTA, non congelato

Profilo di base

Antitrombina funzionale (2 metodi)
Resistenza all'APC funzionale
Autoanticorpi anti Beta-2-glicoproteina IgG +IgM
Autoanticorpi anticardiolipina IgG + IgM
CRP
Fattore II
Fattore V mutazione Leiden (R506Q)
Stato di coagulazione 0006
Emogramma
Conta differenziale dei leucociti, manuale
Lupus, anticoagulante
Proteina C, funzionale
Proteina S, funzionale
Proteina S, antigene libero
Proteina S, antigene totale
Mutazione protrombina (G20210A)

■ **Referenze**

M. Cushman. Inherited risk factors for venous thrombosis. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2005:452-7 (<http://asheducationbook.hematologylibrary.org/>)
E. Lindhof Last & B Luxembourg. Evidence-based indications for thrombophilia screening. Vasa 2008; 37:19-30
Altre referenze su richiesta

Per trasporti di breve durata (massimo 6 ore tra il prelievo e il termine delle analisi), non è necessario congelare le provette.

In base ai risultati si consigliano analisi complementari, previo contatto e d'intesa con il medico curante.

I risultati di laboratorio sono presentati in modo cumulativo e facilmente leggibile e vengono trasmessi elettronicamente o in formato cartaceo. Per fornire eventuali consigli terapeutici, necessitiamo di informazioni specifiche sul singolo paziente (richiedere l'apposito questionario). Possiamo anche ricevere il paziente per un consulto ematologico specialistico, seguito da un referto medico dettagliato e da consigli terapeutici.

■ **Tariffe**

- Profilo di base (cfr. sopra) 895.30 CHF
- Consulto personalizzato con uno specialista, secondo Tarmed
- Interpretazione scritta dei risultati, in assenza del paziente, secondo Tarmed

■ **Informazioni**

Dr. med. Lars Asmis, Privato Docente 058 864 58 58
Specialista FMH e FAMH in ematologia
Dr. Luca Germagnoli 091 960 73 59
Specialista FAMH in ematologia

■ **Redazione**

Prof. em. Raymond Auckenthaler, Direttore medico