



A.S.L. BI  
Azienda Sanitaria Locale  
di Biella



A.S.L. VC  
Azienda Sanitaria Locale  
di Vercelli



## REGIONE PIEMONTE

ASL NO - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI NOVARA ASL BI - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI BIELLA  
ASL VCO - AZIENDA SANITARIA LOCALE VERBANO CUSIO OSSOLA  
ASL VC - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI VERCELLI  
AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA "MAGGIORE DELLA CARITA' " - NOVARA

## TROMBOFILIA - INFORMATIVA AI PAZIENTI

### INFORMATIVA AL PUBBLICO

Gent. le Signora, Egregio Signore,

la trombofilia è una condizione che predispone allo sviluppo di trombi venosi e/o arteriosi in età giovanile (<50 anni) senza cause apparenti e con tendenza a recidivare: le cause possono essere genetiche (quindi ereditarie) o acquisite.

I difetti genetici che predispongono alla trombosi sono:

- deficit di anticoagulanti naturali: antitrombina III proteina S e proteina C
- mutazione di geni che codificano per fattori della coagulazione: Fattore di Leiden
- mutazione G20210A del gene della protrombina

**ALTERAZIONI TROMBOFILICHE CONGENITE** - sono estremamente rare: il deficit dell'antitrombina III ha una incidenza dello 0.02%, quello della proteina C dello 0.2—04%, della proteina S 0.7%; la mutazione per il fattore di Leiden ha una frequenza di 2-5% ed aumenta di 4 volte il rischio trombotico rispetto alla popolazione che non ha la mutazione; la mutazione per la protrombina II ha una frequenza di 1.5 - 2% con aumento di 2 volte il rischio trombotico rispetto alla popolazione che non ha tale mutazione.

L'incidenza di trombosi venosa nella popolazione generale è di 1.43 casi ogni 1000 pazienti (quindi il rischio relativo aumenta a 6/1000 nei portatori di Leiden e 2.5/1000 nei portatori di mutazione protrombina II).

**TROMBOFILIA ACQUISITA** - legata alla presenza di:

- anticorpi antifosfolipidi
  - lupus anticoagulant (LAC)
  - anticorpi anticardiopina
- anticorpi antibeta2glicoproteina  
rinvenibili in pazienti con sindrome da anticorpi antifosfolipidi primaria, oppure in patologie autoimmuni sistemiche con sindrome da anticorpi antifosfolipidi secondaria.

### TEST CONSIGLIATI PER LO STUDIO DELLA TROMBOFILIA

Antitrombina III, Proteina C, Proteina S, Resistenza Prot C attivata (solo se questa positiva ricerca mutazione fattore Leiden), mutazione protrombina, LAC, Anticorpi antifosfolipidi.

**Lo SCREENING per la trombofilia trova indicazione nelle seguenti condizioni:**

- Evento trombotico in età giovanile (< 50 anni)
- Tromboembolismo idiopatico ( senza causa apparente) e/ ricorrente
- Trombosi venose superficiali recidivanti
- Trombosi in sedi inusuali
- Poliabortività o morte endouterina del feto
- Soggetti asintomatici con familiarità positiva in età giovanile per eventi tromboembolici
- Familiarità di 1° di soggetti portatori di trombofilia eredo-famigliare
- necrosi cutanea indotta da anticoagulanti orali

TROMBOFILIA_informativa_Pz_rev.2018.doc	Pag. 1 di 2
Redatto: 04/11/2015/Verificato 14/03/2016: GdL interaziendale	Approvato: Direzioni Sanitarie Quadrante Nord Est Piemonte
	Rev. 1





A.S.L. BI  
Azienda Sanitaria Locale  
di Biella



A.S.L. VC  
Azienda Sanitaria Locale  
di Vercelli



## REGIONE PIEMONTE

ASL NO - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI NOVARA ASL BI - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI BIELLA  
ASL VCO - AZIENDA SANITARIA LOCALE VERBANO CUSIO OSSOLA ASL VC - AZIENDA SANITARIA LOCALE DI VERCELLI  
AZIENDA OSPEDALIERO UNIVERSITARIA "MAGGIORE DELLA CARITA' " - NOVARA

## TROMBOFILIA - INFORMATIVA AI PAZIENTI

Lo SCREENING PER TROMBOFILIA (ad eccezione delle mutazioni) NON va eseguito:

- durante la fase acuta di un evento trombotico,
- durante la terapia anticoagulante,
- durante malattie intercorrenti che possono influenzarne i risultati, durante trattamento con estroprogestinici

E' consigliabile eseguire i test di trombofilia almeno 20-30 giorni dopo la sospensione della terapia anticoagulante.

Nelle donne che devono assumere estroprogestinico e che non presentano le indicazioni soprariportate non è indicato eseguire screening trombofilici alla ricerca della mutazioni, in quanto non giustificati da un rapporto positivo costo/beneficio.

Occorre ricordare che esistono inoltre condizioni acquisite (permanenti o transitorie) che espongono il soggetto ad un aumentato rischio di trombosi e che più numerosi sono i fattori di rischio più alto può risultare il rischio trombotico.

### FATTORI DI RISCHIO

I più frequenti fattori di rischio sono (in neretto sottolineati sono riportati i fattori su cui si può influire con regole di "stile di vita"):

**obesità**, immobilizzazione prolungata (anche immobilizzazione di un solo arto es. apparecchi gessati), traumi, **fumo**, neoplasie, **assunzione di estroprogestinici**, interventi chirurgici con allettamento, sindrome nefrosica, cardiopatie fibrillanti o scompensate, malattie acute (polmoniti, IBD...), malattie mieloproliferative croniche, **lunghi viaggi aerei** (durata > alle 6 ore), disidratazione prolungata, gravidanza (il rischio di Trombosi è quadruplicato dalla gravidanza e nei 40 giorni dopo il parto è 25 volte più alto rispetto al periodo in cui la donna non era in gravidanza).

I pazienti che presentino positività per ricerche trombofiliche genetiche devono essere informati del rischio potenziale di trombosi ed essere allertati sui sintomi ad esse correlati; inoltre devono sapere che i fattori di rischio acquisiti sopra riportati li possono esporre a incremento notevole del rischio di base e quindi necessitare di profilassi e/o terapia antitrombotica.

La nostra Equipe è a Sua disposizione per chiarire eventuali dubbi insorti.

### BIBLIOGRAFIA DI RIFERIMENTO

- LG Siset - Società Italiana per lo studio dell'Emostasi e della Trombosi
- LG FCSA - Federazione Centri per la diagnosi e la Sorveglianza delle Terapie Antitrombotiche
- The new england journal of medicine 377;12 nejm.org September 21, 2017 1177 Review Article: Thrombophilia testing and venous Thrombosis Jean M Connors, MD

TROMBOFILIA_informativa_Pz_rev.2018.doc		Pag. 2 di 2
Redatto: dr.ssa C. Bertinelli /Verificato 14/03/2018: GdL Interaziendale Trombosi	Approvato: Direzioni Sanitarie Quadrante Nord Est Piemonte	Rev. 1

