



### TROMBO-EMBOLISMO VENOSO:

Cada año, una de cada 1000 personas de ascendencia europea es diagnosticada de Tromboembolismo Venoso. Alrededor de un tercio de las personas con esta afección experimentan una Embolia Pulmonar y un tercio desarrolla un nuevo accidente de Trombo-embolismo Venoso al cabo de diez años de su diagnóstico inicial. La proporción de personas con Trombo-embolismo Venoso puede ser subestimada, dado el abundante número de casos que no se llegan a diagnosticar.

Se cree que una serie de factores genéticos contribuyen al desarrollo de Trombo-embolismo Venoso. Uno de ellos es el factor V Leiden, causado por una mutación en el gen del factor V en el cromosoma 1, provocando una Trombofilia o una mayor tendencia a formar coágulos sanguíneos anormales en los vasos sanguíneos. Las personas con esta mutación tienen un riesgo tres o cuatro veces mayor de desarrollar Trombo-embolismo Venoso en su vida. La variante del Factor V Leiden es muy común en las poblaciones de ascendencia europea.

### DIAGNÓSTICO PREVENTIVO:

La mayoría de las enfermedades comunes como las enfermedades cardiovasculares son enfermedades multifactoriales, es decir, son el resultado del efecto combinado entre genes y factores ambientales. Por ello, se les llama también enfermedades complejas. Estas enfermedades son además poligénicas, es decir, enfermedades en que están implicados un número elevado de genes, cada uno de ellos teniendo un efecto aditivo. Muchos de estos genes se conocen en la actualidad, así como las variantes genéticas asociadas a un mayor riesgo de padecer estas enfermedades. El diagnóstico preventivo consiste en el análisis de las variantes genéticas (SNPs) que han sido descritas como alelos de riesgo en importantes trabajos científicos (GWAS) y que permite estimar el riesgo relativo de una persona asintomática de sufrir una determinada enfermedad multifactorial a lo largo de su vida.

### APLICACIÓN DEL TEST:

Importantes trabajos científicos han confirmado la asociación de tres variantes más en los cromosomas 1, 4 y 9, que proporcionan un mayor riesgo de desarrollar Trombo-embolismo Venoso.

CardioTyping® TEV es un test que estudia estas 3 variantes asociadas a un mayor riesgo de TEV. El estudio de estas tres variantes permite calcular el riesgo genético de sufrir esta dolencia.



Los datos de las variables genéticas seleccionadas para el análisis se muestran resumidos en la siguiente tabla:

Locus	Crom.	Alelos	Casos/control	Referencia
ABO	9	GT	2176 / 2636	PMID: 19278955
F5	1	AG	216 / 9037	PMID: 14996674
FGA / FGB	4	CT	2176 / 2636	PMID: 19278955

### ¿A QUIÉNES VA DIRIGIDO EL TEST?

CardioTyping® TEV va dirigido a todas aquellas personas que quieran conocer su riesgo genético asociado a sufrir Trombo-embolismo Venoso.

### ¿QUÉ RECIBE EL PACIENTE?

El paciente recibe un informe detallado donde se recogen los resultados del cálculo del riesgo asociado a Trombo-embolismo Venoso y recomendaciones acerca de los riesgos y la prevención. Además, el paciente puede solicitar una entrevista con el personal científico para la aclaración de las cuestiones que puedan derivar del estudio.

### MUESTRA:

Es suficiente una muestra de saliva, conservada en el Kit que Genologica ofrece para ello, así como una hoja de solicitud y consentimiento informado.

