

## Informe individualizado de recomendaciones y consejo genético

Código de la muestra:	70057079	Tipo de muestra:	Sangre	Solicitud:	
Referencia:	P01627637	Dr. / Dra. solicitante:	Lab. Echevarne	Entrega:	

### Motivo de la consulta:

Otros motivos: REVISION- SIN FACTORES DE RIESGO

### Información clínica:

#### Datos del Paciente:

Edad 53 años Sexo Mujer IMC 31 Peso 80 Kg Talla 160 cm

#### Antecedentes de enfermedad tromboembólica venosa (ETE):

- Sin antecedentes

#### Antecedentes trombóticos arteriales:

- Sin antecedentes

#### Otros factores de riesgo:

- Sin factores de riesgo conocidos

### Resultados del análisis de variantes genéticas:

Gen	Variante	Alelo más frecuente	Alelo de interés*	Genotipo	Resultado
ABO	rs8176719	delG	n.a.**	delG/delG	No presenta alelos de interés.
ABO	rs7853989	C	n.a.**	C/C	
ABO	rs8176749	G	n.a.**	G/G	
ABO	rs8176750	C	n.a.**	C/C	
F2 (Protrombina)	rs1799963 (G20210A)	G	A	G/G	No presenta alelos de interés.
F5	rs6025 (F5 Leiden)	G	A	G/G	No presenta alelos de interés.
F5	rs118203906 (F5 Cambridge)	G	C	G/G	No presenta alelos de interés.
F5	rs118203905 (F5 Hong Kong)	A	G	A/A	No presenta alelos de interés.
F12	rs1801020	C	T	C/C	No presenta alelos de interés.
F13***	rs5985	G	T	G/G	No presenta alelos de interés.
Serpina A10	rs2232698	C	T	C/C	No presenta alelos de interés.
Serpina C1	rs121909548	G	T	G/G	No presenta alelos de interés.

\* Alelo de interés: alelo de la variante analizada para el que existen evidencias científicas sólidas de su implicación en la alteración del valor del riesgo de padecer eventos tromboembólicos.

\*\* No aplica. El gen ABO se evalúa según el haplotipo definido por las cuatro variantes.

\*\*\*El alelo menos frecuente (T) es considerado protector.

## Informe individualizado de recomendaciones y consejo genético

Código de la muestra:	70057079	Tipo de muestra:	Sangre	Solicitud:	
Referencia:	P01627637	Dr. / Dra. solicitante:	Lab. Echevarne	Entrega:	

### Evaluación del riesgo de padecer eventos tromboembólicos venosos:

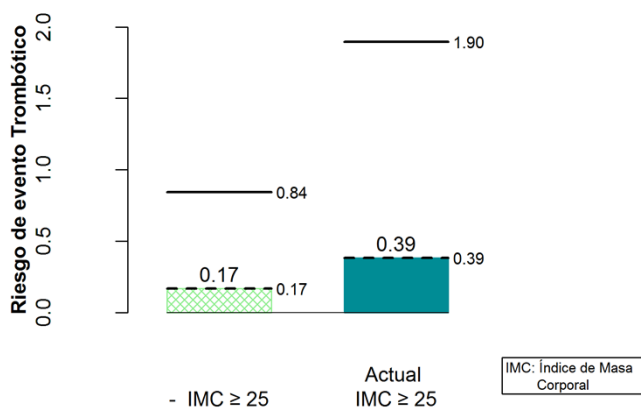
De acuerdo con la información clínica y genética facilitada, el riesgo actual de su paciente de padecer un evento trombótico es **0,39**.

La siguiente gráfica muestra para el paciente las siguientes columnas:

- Columna de color verde oscuro/sólida: combinación de las variantes genéticas del paciente con sus características clínicas actuales.
- Columnas de color verde claro/punteadas: disminución del nivel de riesgo al eliminar/modificar alguna característica clínica que reduce el factor de riesgo.
- Columnas de color rojo/líneas diagonales: aumento del nivel de riesgo al añadir/modificar alguna característica clínica que aumenta el factor de riesgo.

Las líneas negras permiten la comparación entre el riesgo del paciente versus el riesgo de una heterocigosis del FV Leiden combinada con las mismas características clínicas del paciente.

Las líneas negras discontinuas permiten la comparación entre el riesgo del paciente versus el riesgo de referencia de una persona con las mismas características clínicas pero sin variantes genéticas. Esto permite evidenciar el peso de la genética en el riesgo del paciente.

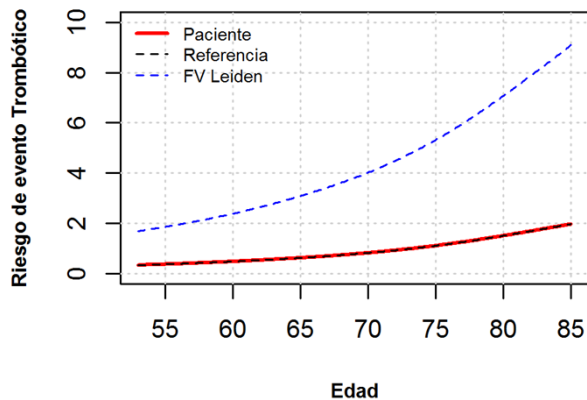


La gráfica siguiente muestra la evolución del riesgo de padecer eventos tromboembólicos venosos de su paciente.

- Se han considerado únicamente los factores genéticos y, si existe, la historia familiar. La presencia de otros factores clínico-ambientales modificará esta evolución.
- A efectos comparativos, se muestra también la evolución del riesgo para los portadores de FV Leiden en heterocigosis y para una persona de referencia sin factores de riesgo genético. Si está presente en el paciente, se incluye la historia familiar.

## Informe individualizado de recomendaciones y consejo genético

Código de la muestra:	70057079	Tipo de muestra:	Sangre	Solicitud:	
Referencia:	P01627637	Dr. / Dra. solicitante:	Lab. Echevarne	Entrega:	



## Informe individualizado de recomendaciones y consejo genético

Código de la muestra:	70057079	Tipo de muestra:	Sangre	Solicitud:	
Referencia:	P01627637	Dr. / Dra. solicitante:	Lab. Echevarne	Entrega:	

### Interpretación fenotípica:

El paciente no presenta ninguna de las variantes de riesgo o protección analizadas en el test.

### Recomendaciones / consideraciones globales:

En función de los datos clínicos aportados y el resultado del perfil genético, se establecen las siguientes recomendaciones y consideraciones:

- Perder peso (IMC alto)

Barcelona, a 6 de junio de 2019



Dr. José Manuel Soria Fernández  
Responsable del Equipo de Diagnóstico Genético

## Informe individualizado de recomendaciones y consejo genético

Código de la muestra:	70057079	Tipo de muestra:	Sangre	Solicitud:	
Referencia:	P01627637	Dr. / Dra. solicitante:	Lab. Echevarne	Entrega:	

### Descripción del servicio Thrombo inCode

El servicio Thrombo inCode consta de:

- el resultado del análisis genético de la muestra del paciente en el test.
- un algoritmo para la estimación del riesgo de padecer eventos tromboembólicos venosos.
- unas recomendaciones personalizadas derivadas del análisis de los resultados genéticos y los datos clínicos facilitados por el prescriptor.

Dicho algoritmo utiliza la información genética y los parámetros clínicos proporcionados por el prescriptor del servicio: edad, sexo, IMC, tabaquismo, presencia de diabetes tipo II y la historia familiar de trombosis. En mujeres también incorpora otras situaciones de riesgo como el embarazo o el tratamiento con anticonceptivos hormonales. El algoritmo pondera los diferentes factores de riesgo y la combinación entre ellos, a partir de información publicada y de meta-análisis realizados, y ofrece un valor de riesgo de padecer eventos tromboticos global.

Código de la muestra:	70057079	Tipo de muestra:	Sangre	Solicitud:	
Referencia:	P01627637	Dr. / Dra. solicitante:	Lab. Echevarne	Entrega:	

### Bibliografía:

1. Tirado I, Soria JM, Mateo J, Oliver A, Souto JC, Santamaria A, Felices R, Borrell M, Fontcuberta J. Association after linkage analysis indicates that homozygosity for the 46C→T polymorphism in the F12 gene is a genetic risk factor for venous thrombosis. *Thromb Haemost* 2004;91:899-904.
2. Corral J, González-Conejero R, Soria JM, González-Porras JR, Pérez-Ceballos E, Lecumberri R, Roldán V, Souto JC, Miñano A, Hernández-Espinosa D, Alberca I, Fontcuberta J, Vicente V. A Nonsense Polymorphism in the Protein Z-dependent Protease Inhibitor Increases the Risk for Venous Thrombosis. *Blood* 2006;108:177-183.
3. Corral J, Hernández-Espinosa D, Soria JM, González-Conejero R, Ordoñez A, González-Porras JR, Pérez-Ceballos E, Lecumberri R, Sanchez I, Roldán V, Mateo J, Miñano A, González M, Alberca I, Fontcuberta J, Vicente V. Antithrombin Cambridge II (Ala384Ser): an underestimated but strong and frequent genetic risk factor for venous thrombosis. *Blood* 2007;109:4258-4263.
4. Bezemer ID, Bare LA, Doggen CJM, *et al.* Gene variants associated with deep vein thrombosis. *JAMA* 2008;299:1306-1314.
5. Lindhoff-Last E, Luxembourg B. Evidence-based indications for thrombophilia screening. *Vasa* 2008;37:19-30.
6. Wells PS, Anderson JL, Scarvelis DK, Doucette SP, Gagnon F. Factor XIII Val 34Leu variant is protective against venous thromboembolism: A HuGE review and meta-analysis. *Am J Epidemiol* 2006;164:101-109.
7. Wu O, Bayoumi N, Vickers MA, Clark P. ABO(H) blood groups and the risk of vascular disease: a systematic review and meta-analysis. *J Thromb Haemost* 2008;6:62-69.
8. Chan WP, Lee CK, Kwong YL, Lam CK, Liang R. A novel mutation of Arg306 of factor V gene in Hong Kong Chinese. *Blood* 1998;91:1135-1139.
9. Williamson D, Brown K, Luddington R, Baglin C, Baglin T. Factor V Cambridge: a new mutation (Arg306→Thr) associated with resistance to activated protein C. *Blood* 1998;91:1140-1144.
10. Cochery-Nouvellon E, Mercier E, Lissalde-Lavigne G, Daurès JP, Quéré I, Dauzat M, Marès P, Gris JC. Homozygosity for the C46T polymorphism of the F-12 gene is a risk factor for venous thrombosis during the first pregnancy. *J Thromb Haemost* 2007;5:700-707.
11. Reuner KH *et al.* Factor XII C46T gene polymorphism and the risk of cerebral venous thrombosis. *Neurology* 2008;70:129-132.
12. Soria JM, *et al.* A quantitative trait locus in human factor XII gene jointly influences plasma factor XII levels and susceptibility to thrombotic disease. *Am J Hum Genet* 2002;70:567-574.
13. Mushunje A *et al.*, Heparin-induced substrate behaviour of antithrombin Cambridge II. *Blood* 2003;102:4028-4034
14. Poort SR, *et al.* A common genetic variation in the 3'-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase venous thrombosis. *Blood* 1996;88:3698-3703.
15. Smith NL, *et al.* Association of genetic variations with nonfatal venous thrombosis in postmenopausal women. *JAMA* 2007;297:489-498.
16. Le Camp-Duchez V, *et al.* The G79A polymorphism of protein Z gene is an independent risk factor for cerebral venous thrombosis. *J Neurol* 2008;255:1521-1525.
17. Bertina RM, *et al.* Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature* 1994;369:64-67.
18. Zee RYL, *et al.* Polymorphism in the β2-adrenergic receptor and lipoprotein lipase genes as risk determinants for idiopathic venous thromboembolism. A multilocus, population-based, prospective genetic analysis. *Circulation* 2006;113:2193-2200.
19. Rosendaal FR, *et al.* High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). *Blood* 1995;85:1504-1508.
20. Emmerich J, *et al.* Combined effect of factor V Leiden and prothrombin 20210A on the risk of venous thromboembolism: pooled analysis of 8 case-control studies including 2310 cases and 3204 controls. *Thromb Haemost* 2001;86:809-816.
21. Juul K, *et al.* Factor V Leiden and the risk for venous thromboembolism in the adult Danish population. *Ann Intern Med* 2004;140:330-337.
22. Williamson D, *et al.* Factor V Cambridge: a new mutation (Arg306→Thr) associated with resistance to activated protein C. *Blood* 1998;91:1140-1144.
23. De Visser MCH, *et al.* A reduced sensitivity for activated protein C in the absence of factor V Leiden increases the risk for venous thrombosis. *Blood* 1999;93:1271-1276.
24. Catto AJ, *et al.* Association of a common polymorphism in the factor XIII gene with venous thrombosis. *Blood* 1999;93:906-908.
25. Ariens RA *et al.* The factor XIII V34L polymorphism accelerates thrombin activation of factor XIII and affects cross-linked fibrin structure. *Blood*. 2000; 96:988-995.
26. Tirado I, *et al.* The ABO blood group genotype and factor VIII levels as independent risk factors for venous thromboembolism. *Thromb Haemost* 2005;93:468-74.
27. Souto JC, *et al.* Functional effects of the ABO locus polymorphism on plasma levels of Von Willebrand factor, factor VIII, and APTT. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 2000;20:2024-2028.
28. Miñano A, *et al.* ABO blood group and risk of venous or arterial thrombosis in carriers of factor V Leiden or prothrombin G20210A polymorphisms. *Haematologica* 2008;93:729-734
29. Morelli VM, *et al.* ABO blood group genotypes and the risk of venous thrombosis: effect of factor V Leiden. *J Thromb Haemost* 2005;3:183-185.
30. Soria JM, *et al.* Multilocus Genetic Risk Scores for Venous Thromboembolism Risk Assessment. *J Am Heart Assoc.* 2014;3(5):e001060
31. Schroeder V *et al.* *J Thromb Haemost* 11;234-244. 2013