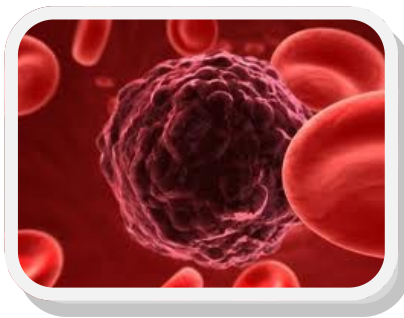


## Analisi mutazionale del gene che codifica per il Fattore V di Leiden

Uno dei siti di legame del fattore V con la proteina C reattiva è localizzato nell'amminoacido arginina, in posizione 506. La mutazione denominata **R506Q**, consiste nella sostituzione di una guanina con un'adenina in posizione **G1691A** del gene, con conseguente sostituzione di un'arginina con una glutamina. Di conseguenza il fattore V non è più sensibile al taglio da parte della proteina C attivata e viene favorito un aumento di produzione della trombina con un effetto procoagulante che predispone alla trombosi. In gravidanza una condizione genetica di eterozigosi per il **Fattore V** è considerata predisponente ad aborti spontanei e a difetti placentari.

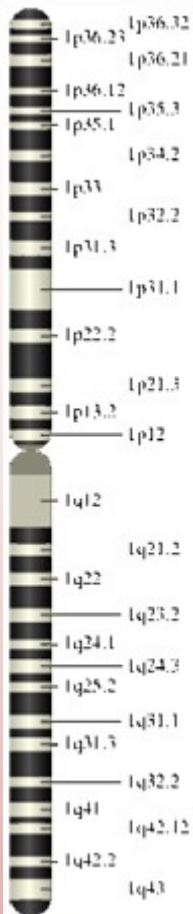


Casi in cui è consigliabile verificare la presenza della mutazione **G1691A** del gene che codifica per il Fattore V:

- ◆ Malattie cardiovascolari premature
- ◆ Tromboembolismo venoso (embolismo nei polmoni, tromboflebiti)
- ◆ Familiarità nelle malattie cardiovascolari (Iperomocisteinemia)
- ◆ Prima d'iniziare l'uso di contraccettivi orali
- ◆ Ripetuti aborti naturali
- ◆ Individui diabetici
- ◆ Donne con precedenti episodi di trombosi in gravidanza



Cytogenetic  
Location  
1p23



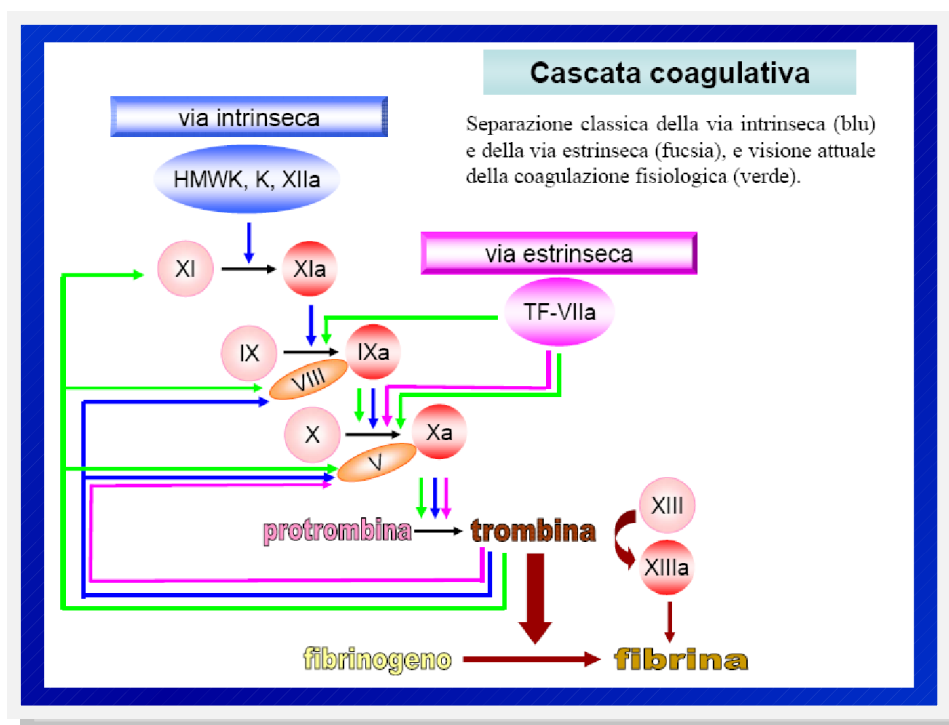
## METODO ANALITICO:

- Estrazione automatica del DNA
- Amplificazione mediante PCR
- Sequenziamento automatico del DNA
- Analisi della sequenza



## Campione su cui effettuare l'esame:

- ◆ tampone buccale n°2
- ◆ Sangue intero in EDTA 2 ml



Ogni campione deve essere contrassegnato con il Cognome ed il Nome del paziente e deve essere accompagnato dal MODULO ACCETTAZIONE PRESTAZIONI DIAGNOSTICHE (Mod. APD), compilato e firmato da parte del paziente, scaricabili dal sito Internet [www.onco-path.it](http://www.onco-path.it)

- ◆ Tempi refertazione : 7 giorni lavorativi dall'arrivo del campione

### OncoPath Srl

Via Archimede, 160 - 96014 Florida  
 tel:0931/1911328 - fax: 0931/949667  
 Email: [info@onco-path.it](mailto:info@onco-path.it)  
[www.onco-path.it](http://www.onco-path.it)