

# Detección Molecular del Factor II Protrombina (Mutación G20210A)

La trombosis es una enfermedad multifactorial en la que participan tanto factores adquiridos como genéticos.

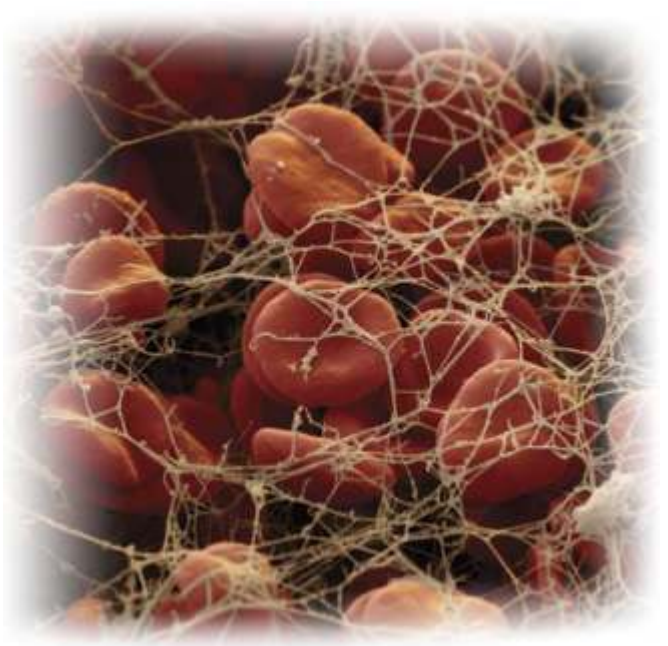
En relación a estos últimos, dos polimorfismos han sido implicados con mayor frecuencia, el factor V Leiden y la mutación del gen de la protrombina (PT) G20210A.

Este último polimorfismo es una variación genética de la región 3' no codificante del gen de la PT; corresponde a una sustitución de Guanina por Adenina en la posición 20210 (G20210A). Esta mutación se asocia a un aumento del nivel plasmático de la PT, especialmente en los homocigotos (A/A).

La elevación plasmática de la protrombina se asocia con la inhibición de la proteína S, cofactor de la Proteína C Activada (PCA); también disminuye la actividad anticoagulante no dependiente de la PCA, lo que aumenta el riesgo de trombosis.

Este polimorfismo se asocia con un incremento de 3 veces el riesgo de sufrir un evento trombotico venoso en heterocigotos (G/A), comparado con individuos normales homocigotos (G/G).

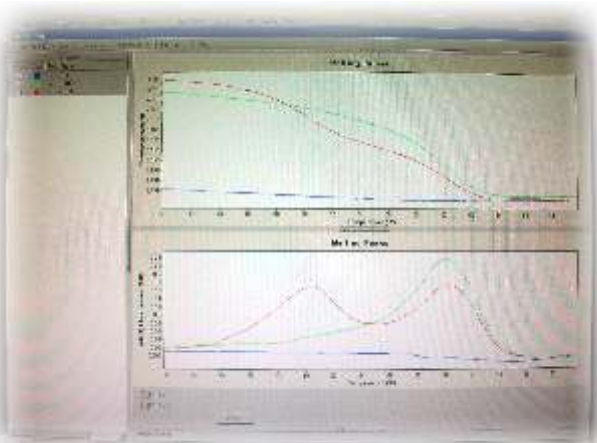
En mujeres heterocigotas para esta mutación que reciben contraceptivos orales, el riesgo de trombosis es de 20 veces superior al del resto de la población.



La importancia de la mutación PT G20210A en la trombosis arterial aún no está suficientemente clara; algunos estudios sugieren que podría ser un riesgo de Infarto Agudo de Miocardio (IAM) en fumadores jóvenes.

La prevalencia de este polimorfismo ha sido estudiada en varias poblaciones, siendo común en Perú y Sudamérica.

**El método que ofrecemos es altamente sensible y específico y se realiza mediante la detección molecular de la MUTACIÓN G20210A en sangre, mediante la técnica de PCR en Tiempo Real (kit aprobado por FDA).**



## Casos en los que se recomienda la realización de la prueba

- Identificación de portadores en la población adulta general.
- Evaluación de individuos asintomáticos con historia de trombosis venosa o de otro factor de riesgo de trombofilia. Especialmente trombosis venosa cerebral (la cual puede presentarse con dolor de cabeza, déficits focales, disfasia, crisis epilépticas y pérdida de conciencia)
- Evaluación de pacientes con trombosis venosa profunda o embolismo pulmonar.
- Evaluación de pacientes que vayan a ser sometidos a cirugía mayor.
- Evaluación de mujeres antes de iniciarse una terapéutica contraceptiva (el riesgo de trombosis venosa cerebral en mujeres portadoras de la variable G20210A en el gen de la protrombina que utilizan contraceptivos orales es 20 veces superior al de la población normal).

## Metodología

- Se realiza extracción de ADN de linfocito humano utilizando kit de extracción de ADN genómico.
- Se utiliza una técnica de PCR que detecta la mutagénesis dirigida a sitio para la determinación de la mutación en (G20210A) del gen de la protrombina.
- La técnica de PCR esta diseñada para detectar la expresión del factor II salvaje y del mutante.
- Se utilizan controles positivos y negativos para los tipos salvajes y mutantes además de la amplificación del gen del factor IX como gen de mantenimiento (*housekeeping*).
- La mutación genera un producto de amplificación que se analiza y cuantifica mediante la técnica de PCR en Tiempo Real.

## Resultados

5 días luego de tomada o recibida la muestra por el IPBM.

## RECOMENDACIONES PARA EL ENVÍO DE MUESTRAS

### Muestra requerida

Sangre total en tubo con EDTA Di o Tri Potásico (5 ml)

### Transporte de muestra

Enviar la muestra antes de las 12 horas de extraída; de lo contrario, refrigerar a 4°C hasta su envío.

Instituto Peruano de Biología Molecular  
Av. Guardia Civil 715 - 721 San Borja, Lima - Perú  
Teléfono: (511) 223-0363 Anexo 210 - 213  
Fax: (511) 224-1702  
web: [www.ipbiomol.com](http://www.ipbiomol.com)  
email: [contacto@ipbiomol.com](mailto:contacto@ipbiomol.com)  
Horario de atención:  
Lunes a Viernes: 9:30 am - 6:30 pm  
Sábado: 9:30 am - 1:00 pm