

# Detección Molecular del Factor V de Leiden (Mutación (G1691A)-Arg506Gln)

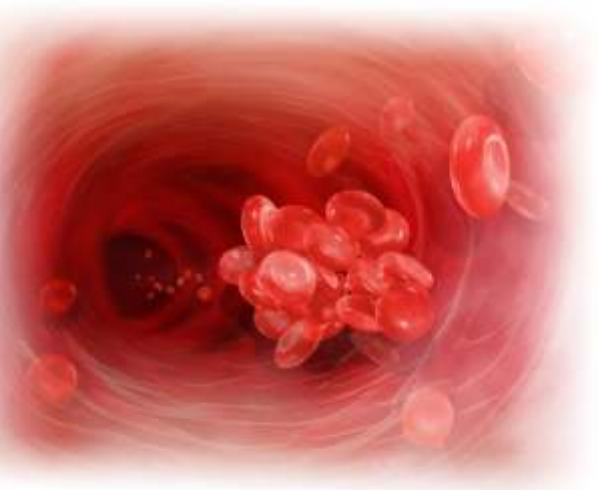
La trombosis es una enfermedad multifactorial en la que participan tanto factores adquiridos como genéticos. En relación a estos últimos, dos polimorfismos han sido implicados con mayor frecuencia, el factor V Leiden y la mutación del gen de la protrombina (PT) G20210A.

En 1993, Dahlbäck y colaboradores describieron la resistencia a la acción de la proteína C activada (RPCA), la cual es causada por una sustitución nucleotídica, G por A en posición 1691 (G1691A) en el gen del factor V (FV) humano, lo que se traduce en un reemplazo a nivel aminoacídico de Arginina por Glutamina en posición 506, que produce un FV resistente a la inactivación por la PCA.

El FV Leiden está presente en 20-50% de los pacientes que desarrollan trombosis venosa y su frecuencia es de alrededor de 5% de individuos normales caucásicos, y en menor frecuencia en minorías étnicas de Estados Unidos de Norteamérica (EE.UU.) y en la población de Asia, África y América Latina.

En los portadores heterocigotos del FV Leiden, el riesgo de sufrir un evento trombótico aumenta 3-7 veces en los homocigotos 80 veces.

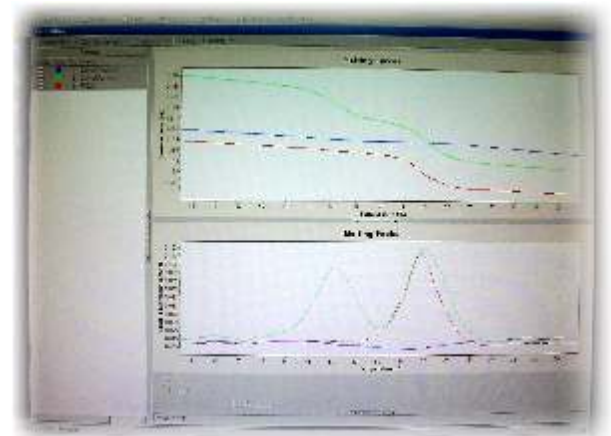
En mujeres heterocigotas para esta mutación que reciben contraceptivos orales, el riesgo de trombosis es de 35 a 50 veces superior al del resto de la población.



En trombosis arteriales, el FV Leiden tiene poca importancia, al menos en pacientes no seleccionados, aunque la mutación podría tener importancia en mujeres jóvenes y pacientes con infarto agudo de miocardio (IAM) con angiografía coronaria negativa.

En Sudamérica un estudio demostró que el 5,4% de los pacientes, tanto en trombosis venosa como arterial, y 1,3% de los individuos sanos fueron heterocigotos para el FV Leiden, representando un incremento de 4 veces el riesgo de sufrir un episodio de trombosis al ser portador de la mutación del FV Leiden.

El método que ofrecemos es altamente sensible y específico y se realiza mediante la detección molecular de la MUTACIÓN (G1691A)-Arg506Gln 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 general.
- Identificación de portadores en individuos asintomáticos con historia familiar de trombofilia o de mutaciones en dicho gen.
- Evaluación de pacientes con historia de trombosis venosa profunda, embolismo pulmonar y trombosis de venas cerebrales.
- Evaluación de paciente que van a ser sometidos a cirugía mayor.
- Pacientes con tiempo de sangría y coagulación prolongados.
- Pacientes con pre-eclampsia, eclampsia y abortos de causa desconocida.
- Historia de ictus cerebral o cardiopatía isquémica
- Anticoagulación profiláctica en situaciones donde se prevea un reposo en cama prolongado; por ejemplo después de cirugía mayor.
- Pacientes con historia familiar de trombosis venosa o embolismo pulmonar que van a ser sometidos a cirugía mayor.
- Antes de la prescripción de contraceptivos orales (El riesgo de trombosis en mujeres heterocigotas para la mutación es entre 35 y 50 veces superior al del resto de la población).
- Embarazos primerizos con o sin historia familiar.
- Embarazadas susceptibles de pre-eclampsia.

## 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 (G1691A) del gen del factor V Leiden.
- La técnica de PCR esta diseñada para detectar la expresión del factor V salvaje y del mutante.
- Se utiliza controles positivos y negativos para los tipos salvajes y mutantes además de la amplificación del gen del factor IX como gen de mantenimiento.
- 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