

MUTACIÓN C677T DE LA MTHFR E HIPERHOMOCISTEINEMIA EN LA ENFERMEDAD TROMBOEMBÓLICA VENOSA

A. García-Raso^a, V.P. Rodríguez^{a*}, A. B. Santos^a, R. Mata^a, D. Subirá^a, A. Drozdowskyj^b, P. Llamas^a.

^a Servicio de Hematología Fundación Jiménez Díaz. ^b Bioestadística Pivotal

Introducción: La presencia de la mutación C677T MTHFR se asocia a una menor actividad de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa, lo que da lugar a una mayor concentración de homocisteína en plasma. Sin embargo, el papel de la mutación C677T del gen MTHFR en la enfermedad tromboembólica venosa (ETV) es muy controvertido.

Objetivo: Estudiar la asociación de la mutación C677T del gen MTHFR y la hiperhomocisteinemia con la enfermedad tromboembólica venosa.

Pacientes y métodos: Se estudió un grupo de 201 pacientes con ETV, con edad media $50,59 \pm 18,58$ años, formado por 103 hombres (51.2%) y 98 mujeres (48.8%) emparejados por edad (± 5 años) y sexo con un grupo control de 201 sujetos con edad media $51,32 \pm 18,11$ años, con la misma distribución por sexos. La mutación C677T MTHFR se analizó mediante RFLP-PCR. La homocisteína se cuantificó mediante una técnica de ELISA (Axis-Shield). La comparación entre porcentajes se realizó aplicando el test de Chi-Cuadrado o el test exacto de Fischer. Para realizar el análisis comparativo se aplicó el test de Cochran-Maentel-Haenszel y Breslow Day.

Resultados: No encontramos diferencias en el grupo de ETV en la distribución de los niveles de homocisteína basal en relación con el alelo mutado 677T en estado homocigoto ni heterocigoto, ni con respecto al grupo control. Sin embargo, observamos una asociación de la mutación en estado homocigoto T/T con la ETV (OR: 2.54; IC95%: 1,07-6,99; $p=0.03$). De este subgrupo de pacientes, el 16% presentaban también la mutación protrombina 20210A y el 8% resultaron portadores del factor V Leiden. Se realizó un análisis por grupo de edad, observándose una asociación de riesgo de la mutación en homocigosis T/T mayor en el grupo de pacientes >55 años ($p=0,001$).

Conclusión: En nuestra serie encontramos una asociación de la mutación C677T de la MTHFR en estado homocigoto con la patología tromboembólica venosa, más evidente en pacientes >55 años. Sin embargo, no observamos diferencias en los niveles de homocisteína entre el grupo de ETV y el control, ni en los diferentes genotipos de la C677T de la MTHFR.