

IMPLANTACIÓN DE UNA TÉCNICA DE DETECCIÓN DE LA MUTACIÓN C46T DEL GEN DEL FACTOR XII A TRAVÉS DE PCR EN TIEMPO REAL

A. Martínez, J.M. Grasa

Laboratorio José María Grasa Biéc, S.L.

Objetivos: Hemos incorporado en nuestro centro la mutación C46T en el gen del Factor XII al estudio genético habitual de trombofilia. Por ello hemos desarrollado una técnica de PCR en tiempo real para su determinación.

Métodos y pacientes: Sangre en EDTA de pacientes a los que se les solicitaba estudio genético de trombofilia. Extracción de ADN según protocolo (High pure PCR Template Preparation Kit, Roche Diagnostics). PCR en tiempo real con LightCycler 2.0 utilizando LC Fast Start DNA Master Hyb Probes (Roche Diagnostics) y primers y sondas específicas para la secuencia que incluye la mutación en el gen del Factor XII.

Resultados y conclusiones: Estudio con 50 pacientes. Se realizó RT-PCR incluyendo dos controles positivos (para el genotipo CT y para el genotipo TT) y un control negativo (agua).

- El 28% de los pacientes se diagnosticaron como homocigotos sanos para la mutación C46T del gen del Factor XII.
- El 72% de los pacientes se diagnosticaron como heterocigotos para la mutación C46T del gen del Factor XII.
- No se diagnosticó ningún homocigoto mutado TT del gen del Factor XII.

Con la implantación de la técnica se ha demostrado la alta prevalencia en la población española de la presencia del polimorfismo 46C->T en el gen del Factor XII.

Según el estudio GAIT (Genetic Analysis of Idiopathic Thrombophilia) han demostrado que el origen del riesgo trombótico en la población española es en un 60% ocasionado por factores genéticos, así que la incorporación de esta herramienta como diagnóstico facilitará la detección de estos pacientes con alto riesgo de enfermedad trombótica.