

PRIMER PANEL DE REFERENCIA GENÉTICO INTERNACIONAL DE LA OMS PARA EL ESTUDIO DE LA MUTACIÓN G20210A DE LA PROTROMBINA (ESTUDIO COLABORATIVO)

A. Valiente, S. Moreno, A. Pérez-Juana, A. Alonso, M. Artigas y M.A. Ramos-Arroyo

Sección de Genética. Hospital Virgen del Camino. Pamplona

La mutación G20210A en el gen de la protrombina se asocia con un aumento del riesgo de trombosis venosa tanto en heterozigosis como en homozigosis. Es uno de los test genéticos más realizado en los laboratorios clínicos. Los controles de calidad externos detectan errores al genotipar las muestras.

Objetivo: Evaluar desde el National Institute for Biological Standards and Control un panel de 3 muestras de ADN genómico (ADNg) extraídas de líneas celulares transformadas que contienen el genotipo salvaje, el heterozigoto y el homozigoto de la mutación 20210A.

Material: 18 muestras codificadas de los 3 ADNg se enviaron a cada centro. Se pedía a cada laboratorio realizar sus test genéticos habituales para la mutación G20210A de las muestras en grupos de 6 en 3 días diferentes usando distintos reactivos y operadores si era posible.

Resultados: De los 60 laboratorios invitados a participar 45 (de 23 países diferentes-2 españoles-) enviaron resultados. Las determinaciones fueron llevadas a cabo por más de un operador en 19 laboratorios y en 10 se testaron todas las muestras con 2 técnicas diferentes. Se usaron 11 técnicas diferentes siendo los "FRLP" no comerciales (23) y el Lightcycler con kit comerciales (14) los más utilizados. 38 laboratorios mandaron resultados idénticos a los esperados. 5 laboratorios no pudieron obtener resultado de alguna de las muestras. Excepto uno de ellos todas las determinaciones que hicieron fueron correctas. 2 laboratorios enviaron algún resultado erróneo. De las 984 determinaciones realizadas se obtuvieron 7 con error que representa un 0,7%. Todos los errores fueron testar muestras como heterozigotas cuando eran homozigotas.

Conclusión: Los resultados muestran que este panel de 3 ADNg evaluado en este estudio internacional multicéntrico puede servir como material de referencia en los laboratorios que realizan genotipado de la mutación G20210A. Por tanto se recomienda que este panel sea propuesto al comité científico y estandarización de la Sociedad Internacional de Trombosis y Hemostasia y al comité de expertos para estandarización biológica de la OMS para ser establecido como el primer panel de referencia genético internacional para la mutación G20210A de la protrombina.