

P-216

ASOCIACIÓN DE LOS POLIMORFISMOS FACTOR V LEIDEN, PROTROMBINA 20210 A, FXII 46C/T Y FXIII VAL34LEU CON EL ICTUS ISQUÉMICO

A. García-Raso^a, V. Moreno^a, M.J. García-Bueno^b, C. Sánchez^c, A. Drozdowskyj^d, D. Subirá^a, E. Vizcarra^a, C. Soto^a, E. Askari^a y P. Llamas^a

^aHematología Fundación Jiménez Díaz. ^bHematología y ^cNeurología FH Alcorcón.

^dBioestadística. Pivotal.

Objetivo: Estudio de asociación en pacientes con enfermedad cerebrovascular isquémica (ECVI) para evaluar el efecto de los polimorfismos FV Leiden, PT 20210A, FXII 46 C/T y FXIII Val34Leu. Analizar si existe interacción entre alguna de estas variantes entre si o con algún factor de riesgo vascular.

Pacientes y métodos: Se analizaron 227 pacientes diagnosticados de ECVI, 110M (48,5%) y 117V (51,5%) de edad media $67,3 \pm 14,4$ a, emparejados por edad (± 5 años) y sexo con 227 controles ($66,2 \pm 14,3$ a) sin antecedentes trombóticos. En cada grupo se recogieron datos de HTA, DM, dislipemia y tabaquismo. Los polimorfismos se analizaron mediante PCR-RFLP. Se analizó la prevalencia de las 4 mutaciones en los sujetos a estudio, de forma global y por tramo de edad (< 65 y ≥ 65 a). Se determinó actividad plasmática de FXII. El análisis estadístico se realizó mediante el software SAS, v9,1.

Resultados: El polimorfismo FXII -46 C/T (genotipos C/T +T/T) fue más prevalente en pacientes que en controles (47,1% vs. 37,9%) $p = 0,04$; OR: 1,46; IC: 95%: 1,0-2,2). Al analizar esta variante por tramo de edad, se observó una mayor prevalencia de los genotipos G/T+T/T en < 65 años (51,1% pacientes vs. 34,0% en controles: OR 2,02; IC 95%: 1,12-3,68). Los portadores del alelo T presentaron niveles disminuidos de FXII (C/T: 84,0%, r: 54-114%; TT: 55,0%, r: 47-65%) en relación con los del genotipo C/C (94,4%, r: 60-143). No encontramos ninguna relación entre este polimorfismo y los factores de riesgo vascular analizados. En relación con los otros tres polimorfismos evaluados, no vimos ninguna diferencia entre pacientes y controles: PT20210A (4,4% vs. 1,3%), FV Leiden (1,3% vs. 1,3%) y FXIII (genotipos Val/Leu +Leu/Leu FXIII: 47,1% vs. 37,9%). Se analizó un posible efecto sinérgico entre los distintos polimorfismos, analizando la prevalencia de portadores de al menos dos variantes en pacientes y controles, sin encontrar una asociación de riesgo. Las combinaciones más frecuentes en pacientes y controles fueron: FXII Leu34 y FXII 46T (18,5% vs. 17,2%; OR: 1,12; IC 95%: 0,69-1,80). En tres pacientes (< 65 a) encontramos la combinación FXII Leu34 y FXII 46T y PT20210A, no encontrada en ningún control.

Conclusión: Hay una asociación del alelo T de la mutación FXII 46 C/T con el ictus isquémico en la población estudiada, que es mayor en pacientes < 65 años (OR: 2,02). No encontramos ningún efecto de los polimorfismos FXII Leu34, PT20210A y FV Leiden con la ECVI.

Financiado FIS PI030176. *Beca Fundación Conchita Rábago.