

PCR MUTACIÓN FACTOR II GEN DE LA PROTROMBINA

CODIGO EXAMEN: 9900200

TIEMPO DE RESPUESTA: 6 días.

DIA DE PROCESO: Lunes a Viernes.

TIPO DE MUESTRA: Sangre total con EDTA.

VOLUMEN REQUERIDO: Depende de volumen del tubo.

PREPARACION PACIENTE: No requiere preparación. No necesita ayuno.

ESTABILIDAD MUESTRA:

Muestra	T° Ambiente (20 ± 5°C)	Refrigerada (2 a 8°C)	Congelada (- 20°C)	Ciclos de descongelación
Sangre Total con EDTA	3 horas	1 mes	No aplica	No aplica

TIEMPO DE TRANSPORTE: Según procedencia.

TEMPERATURA DE TRANSPORTE:

Región Metropolitana: Refrigerada (2 a 8°C), según estabilidad de la muestra.

Fuera de Región Metropolitana: Refrigerada (2 a 8°C), según estabilidad de la muestra.

METODO UTILIZADO: RT-PCR.

INTERFERENCIAS: La heparina interfiere en la Reacción en cadena de la polimerasa (PCR), no se ha descrito interferentes específicos.

VALOR DE REFERENCIA:

Genotipo: G/G

Resultado: No se detecta presencia de la variante G20210A en el gen de la protrombina.

VALOR CRITICO: No aplica.

UTILIDAD CLINICA: 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.

El segundo polimorfismo es una variación genética del gen de la PT; corresponde a una sustitución de G por A en la posición 20210 (G20210A). Esta mutación se asocia a un aumento del nivel plasmático de la PT, especialmente en los homocigotos (A/A). La elevación plasmática de la protrombina se asocia con la inhibición de la proteína S, cofactor de la PCA; también disminuye la actividad anticoagulante no dependiente de la PCA lo que aumenta el riesgo de trombosis. Este polimorfismo se asocia con un incremento de 3 veces el riesgo de sufrir un evento trombotico venoso en heterocigotos (G/A), comparado con individuos normales homocigotos (G/G).