

PCR MUTACIÓN FACTOR V LEIDEN

CODIGO EXAMEN: 0301024

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 del Factor V Leiden en el gen del Factor V.

VALOR CRITICO: No aplica.

UTILIDAD CLÍNICA: 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.

En 1993 se describió la resistencia a la acción de la proteína C activada (RPCA), la cual es causada por una sustitución nucleotídica, G por A en posición 1691 (G1691A) en el gen del factor V (FV) humano, lo que se traduce en un reemplazo a nivel aminoacídico de Arg por Gln en posición 506, que produce un FV resistente a la inactivación por la PCA, conocido como Factor V Leiden. Este factor está presente en 20-50% de los pacientes que desarrollan trombosis venosa. En los portadores heterocigotos (G/A) del F V Leiden, el riesgo de sufrir, un evento trombótico aumenta 3-7 veces y en los homocigotos (A/A) 80 veces.