

# Frecuencia de mutaciones en factores genéticos asociados a trombofilia en una población de mujeres con abortos recurrentes.

Ignacio J. Chiesa, Jonatan N. Paliaris, German A. Bianco, Maria Silvia Perez. Laboratorio de Medicina genómica - MANLAB. Mail: ignacio.chiesa@manlab.com.ar



## OBJETIVOS

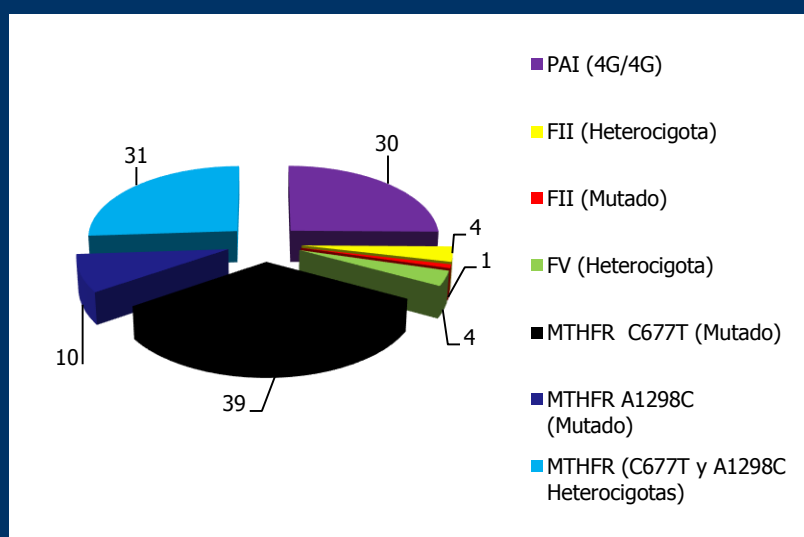
- Diversas alteraciones trombofílicas se han relacionado con complicaciones obstétricas, que se explicarían por la aparición de trombosis micro/ macrovasculares uteroplacentarias.
- Las trombofilias pueden ser congénitas o adquiridas
- Entre las congénitas, los variantes genéticas más prevalentes son la mutación heterocigota del Factor V de Leiden, seguida de la protrombina anómala (G20210A), del polimorfismo 4G/5G del PAI-1 y las variantes C667T y A1298C del gen metilen-tetrahidrofolato reductasa (MTHFR).
- El objetivo del presente trabajo es determinar la frecuencia de las mutaciones en los genes antes mencionados en una población de mujeres con abortos recurrentes.

## MATERIALES Y METODOS

- Se analizaron 197 muestras
- La detección de las distintas variantes se realizó por PCR en tiempo real en el instrumento *LightCycler 2.0 (Roche)* utilizando kits comerciales.
- En estos ensayos se amplifica el fragmento del gen a estudiar donde se encuentra el polimorfismo descrito y las diferentes variantes alélicas se distinguen por análisis de temperatura de melting (Tm).

## RESULTADOS

De las 197 muestras estudiadas 119 (60 %) presentaron alguna de las mutaciones asociadas a trombofilia.



Gen estudiado	Número de muestras
PAI (4G/4G) + FII (Heterocigota)	1
PAI (4G/4G) + MTHFR C677T (Homocigota Mutado)	7
FII (Heterocigota) + MTHFR C677T (Homocigota Mutado)	1
FV (Heterocigota) + FII (Heterocigota) + MTHFR A1298C (Homocigota Mutado)	3

## CONCLUSIONES

Los resultados obtenidos muestran una alta asociación de las variantes encontradas en los genes estudiados con el diagnóstico presentado por las pacientes (**60% de las muestras presentan alteraciones**). Esto demuestra la importancia de la realizar estudios genéticos en pacientes que muestran anomalías clínicas con abortos espontáneos o recurrentes u otras complicaciones obstétricas graves para un correcto diagnóstico y asesoramiento genético de la paciente.