

Mutación G20210A del Gen de la Protrombina

Actualizado en diciembre 2024 por TM Patricia Hidalgo.
Revisado y Aprobado por Dr. Jaime Pereira

Código del Examen : 1161

Nombres del Examen : Variante c.20210G>A; Mutación G20210A de la Protrombina;

| Laboratorio | Días de Procesamiento | Plazo de Entrega de Resultados |
|------------------------|---|--------------------------------|
| Trombosis y Hemostasia | Martes y Jueves (08:00 - 17:00 hrs.) | Hasta 5 días hábiles |

Un plazo de entrega inferior al estipulado, DEBE ser autorizado por el Laboratorio. Las muestras que lleguen fuera del horario de atención del laboratorio de Hemostasia, deben ser enviadas al Laboratorio Hospital de la red UC-Christus.

Si las muestras procesadas y enviadas desde otros Laboratorios no cumplen con nuestro estándar, se avisará al Laboratorio de origen.

Preparación del Paciente : No requiere preparación.

Muestra Requerida : ■ 1 tubo de sangre con EDTA (tapa lila) 2.7 ml. En caso de niños, puede enviarse tubo pediátrico con EDTA.

NOTA: Condiciones de toma de muestra y derivaciones desde laboratorios externos a la red de salud, DEBEN ser hechos de acuerdo a:

“Instructivo Laboratorio de Hemostasia para envío de muestras”
(<https://agenda.saluduc.cl/Sinfex/#/list>)

| Muestra | T° Ambiente (20 - 25 °C) | Refrigerada (2 - 8 °C) | Congelada (-20°C) |
|--------------|-----------------------------|---------------------------|----------------------|
| Sangre Total | 1 semana | 2 semanas | No aplica |
| DNA | 24 horas | 1 mes | 1 año |

Condiciones de Envío al Laboratorio : *Dentro de Santiago y en el día
Sangre Total : Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO
DNA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada SI

*Desde fuera de Santiago
Sangre Total : Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO
DNA: Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada SI

**Sólo si el tiempo de traslado cumple con la estabilidad de la muestra.*

Método Utilizado : Reacción en Cadena de la Polimerasa (PCR)/ Análisis de curvas de melting (HRM).

Intervalos de Referencia : Homocigoto o heterocigoto o ausencia de variante

Valor Crítico : No aplica.

- Parámetros de Desempeño** : No aplica.
- Información Clínica** : La presencia de esta mutación se asocia a un aumento del nivel plasmático de la protrombina(Factor II), y se considera un riesgo genético para estados de hipercoagulabilidad y trombosis. La presencia de la mutación confiere un riesgo relativo de trombosis de 3-5 con respecto a la población general.
- Referencias** :
1. Frank A.J.T.M. van den Bergh, Arletta M. van Oeveren-Dybicz, and Michelle A.M. Bon. Rapid Single-Tube Genotyping of the Factor V Leiden and Prothrombin Mutations by Real-Time PCR Using Dual-Color Detection. *Clinical Chemistry* 2000; 46: 1191-1195.
 2. Swibertus R. Poort, Frits R. Rosendaal, Pieter H. Reitsma, and Rogier M. Bertina. A Common Genetic Variation in the 3'-Untranslated Region of the Prothrombin Gene Is Associated With Elevated Plasma Prothrombin Levels and an Increase in Venous Thrombosis. *Blood* Vol88, No 10 (November 15). 1996 pp 3698-3703.
 3. Palomo I, Pereira J, Alarcón M, Pinochet C, Vélez MT, Hidalgo P, Skagerberg K, Poblete F. Factor V Leiden y mutación de la protrombina G20210A en pacientes con trombosis venosa y arterial. *Rev Med Chile* 2005; 133: 1425-1433.
 4. Kit para detección de Mutación FII G20210A. TIBMOL BIOL .Inserto Técnico.