

## FACTOR V LEIDEN

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

- Código del Examen** : 887
- Nombres del Examen** : c.1961G>A, Factor V Leiden; Mutación Factor V R506Q; PCR resistencia a la Proteína C activada; mutación G1691A del FV
- Laboratorios de Procesamiento** :
- | Laboratorio            | Días de Procesamiento              | Plazo de Entrega de Resultados |
|------------------------|------------------------------------|--------------------------------|
| Trombosis y Hemostasia | Martes y jueves<br>(8.00-17.00hrs) | 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, 2.0 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>)**
- Estabilidad de la Muestra** :
- | Muestra      | T° Ambiente<br>(20 - 25 °C) | Refrigerada<br>(2 - 8 °C) | Congelada<br>(-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/ Refrigerado SI/ Congelado SI
- \*Desde fuera de Santiago  
Sangre Total : Ambiente SI/ Refrigerada SI/ Congelada NO  
DNA: Ambiente SI/ Refrigerado SI/ Congelado 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**

: Este ensayo pesquisa la presencia de la mutación G1691A en el gen del FV de la coagulación, utilizando técnica de PCR en tiempo real.

El FV Leiden está presente en 20-50% de los pacientes que desarrollan trombosis venosa y su frecuencia se encuentra en alrededor de 5% de individuos normales caucásicos, y en menor frecuencia en minorías étnicas de Estados Unidos de Norteamérica y en la población de Asia, África y América Latina. En Chile, se ha estimado la prevalencia de FV Leiden en un 1,3%, en la población no indígena.

En los portadores heterocigotos del FV Leiden, el riesgo relativo de sufrir, un evento trombótico aumenta 3-7 veces y en los homocigotos 80 veces con respecto a la población general.

Utilidad Clínica:

- Estudio de hipercoagulabilidad y trombosis.

**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. Bertina RM, Koeleman BP, Koster T, Rosendaal FR, Dirven RJ, de Ronde H, van der Velden, Reitsma PH. Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature* 1994 May 5;369(6475):64-7.
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. Factor V Leiden. TBMOL BIOL. Inserto Técnico.