

Mutación C677T de la MTHFR (Metilen Tetrahidrofolato Reductasa)

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

Código del Examen : 1160

Nombres del Examen : Variante c.677C>T; Mutación C677T de la MTHFR

Laboratorios de Procesamiento :

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.

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 1.0 ml 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 (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

: Aunque se han realizado numerosos estudios de asociación clínica sobre variantes de MTHFR, las conclusiones han sido contradictorias en algunos casos, debido a la naturaleza multifactorial. Estudios poblacionales han relacionado la presencia de sustitución C677T en el gen de MTHFR con estados de hipercoagulabilidad, aunque actualmente no se considera un factor de riesgo mayor de trombosis. Las personas que son homocigotas TT con niveles normales de homocisteína no tienen un mayor riesgo de trombosis venosa o abortos recurrentes, según evidencia reciente. Las pruebas genéticas del gen MTHFR pueden utilizarse para confirmar el diagnóstico de hiperhomocisteinemia hereditaria causada por deficiencia de MTHFR. Sin embargo, la guía de práctica de 2013 del Colegio Estadounidense de Genética Médica y Genómica (ACMG) afirma que hay cada vez más evidencia de que “las pruebas del polimorfismo MTHFR tienen una utilidad clínica mínima y, por lo tanto, no deben solicitarse como parte de una evaluación de rutina para trombofilia”.

Referencias

1. Frosst et al. *Nature Genetics* 1995; 10:111.
2. Nitsche et al. *Rev Med Chile* 2003; 131: 1399-1404.
3. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) 2013
4. Pratt VM, Scott SA, Pirmohamed M, et al., editors. *Medical Genetics Summaries*, National Center for Biotechnology Information (US); 2012