

## VARIANTE C46T DEL FACTOR XII, ESTUDIO GENÉTICO-MOLECULAR

Actualizado en Noviembre de 2024 por BQ Gustavo Soto  
Revisado por TM Ligia Valdivia y Aprobado por Dra. Marcela Lagos

Código del Examen : 2135

Nombres del Examen : Estudio genético-molecular de la variante C46T en el gen Factor XII  
Estudio genético-molecular de la mutación C46T en el gen Factor XII

Laboratorio	Días de Procesamiento	Plazo de Entrega de Resultados
Laboratorio CMSJ Biología Molecular	Lunes a viernes	10 días hábiles

Preparación del Paciente : No requiere preparación

Muestra Requerida : ■ Sangre completa  
Recolectar mínimo 3 mL de sangre en un tubo tapa lila (EDTA)

**NOTA: Se requiere envío de copia de la orden médica**

Muestra	T° Ambiente (20 - 25 °C)	Refrigerada (2 - 8 °C)	Congelada (-20°C)
Sangre Total con EDTA	72 horas	1 mes (no congelar)	No aplica

Condiciones de Envío al Laboratorio : \*Dentro de Santiago y en el día  
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada NO/ Congelada NO  
\*Desde fuera de Santiago  
Sangre Total con EDTA: Ambiente SI/ Refrigerada Sí/ Congelada NO

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

Método Utilizado : Secuenciación del fragmento que incluye la región con el cambio C por T en el nucleótido 46 del exón 1 (C46T o c.-4C/T, rs1801020), cuatro bases río arriba del codón de inicio, en la región promotora del gen del Factor XII.

Intervalos de Referencia : No aplica

Valor Crítico : No aplica

Parámetros de Desempeño<sup>2</sup> : Se ha reportado que el genotipo TT del polimorfismo C46T en el factor XII es más frecuente en sujetos con trombosis venosa cerebral (16.7%) que en controles (5.5%).

Información Clínica <sup>2</sup> : El cambio de C por T en el nucleótido 46 del exón 1 (C46T), cuatro bases río arriba del codón de inicio, en la región promotora del gen del Factor XII de coagulación provoca la destrucción de la secuencia consenso de Kozak necesaria para iniciar la traducción de esta proteína, resultando en una disminución de los niveles plasmáticos de este factor. Niveles bajos del factor XII se han encontrado en pacientes con trombosis venosa cerebral, trombosis venosa periférica y también en mujeres con aborto recurrente. Se ha reportado que el genotipo TT es un factor de trombosis venosa cerebral. Para la validación de la técnica se estudiaron 18 muestras de sujetos con genotipo conocido, los que

Sistema de Información de Exámenes, SINFEX

resultaron ser 100 % concordantes con resultados previos.

**Indicaciones:**

Estudio genético de trombofilia o hipercoagulabilidad, principalmente para investigación de trombosis venosa periférica y cerebral.

**Interpretación de Resultados:**

Resultado: C/C

Conclusión: Paciente homocigoto para la variante C

Resultado: C/T

Conclusión: Paciente heterocigoto C/T

Resultado: T/T

Conclusión: Paciente homocigoto para la variante T

Se ha reportado asociación entre genotipo T/T y trombosis venosa cerebral.

**Factores Interferentes:**

Sangre tomada con Heparina inhibe la PCR.

**Referencias**

1. Richardson A, Narendran N, Guymer R, Vu H, Baird P. (2006) Blood storage at 4°C - factors involved in DNA yield and quality. *Journal of laboratory and clinical medicine* 147: 290-294.
2. Reuner et al. (2008). Factor XII C46T gene polymorphism and the risk of cerebral venous thrombosis. *Neurology*. 8; 70(2):129-32