

PROTROMBINA, MUTAÇÃO G20210A

MUTAÇÃO GENE G20210A DA PROTROMBINA

Sinonímia:

Detecção de mutação G20210A do gene da Protrombina. Polimorfismo do gene da Protrombina. Prevenção precoce da trombose venosa II. Fator de risco de trombose e embolia II. PCR para Protrombina. Mutação 20210G→A na cadeia de DNA.

Fisiologia:

A Protrombina é precursora da Trombina, uma enzima central que normalmente atua nos processos de coagulação, anticoagulação e antifibrinolíticos do sangue. Uma troca de nucleotídeo de G para A na posição 20210 (G20210A) no gene da protrombina foi encontrada em 18 % dos pacientes heterozigotos com histórico de trombose venosa (e sem outros fatores predisponentes) contra 1 % nos indivíduos saudáveis. Calculou-se que indivíduos heterozigotos para essa mutação possuem um risco 2,8 vezes maior do que a população normal. Não foram encontrados homozigotos para essa mutação.

Material Biológico:

Sangue total.

Coleta:

5 a 7 ml de sangue total coletado com EDTA.

Armazenamento:

À temperatura ambiente por até 24 horas.
Não congelar!

Valor Normal:

Genótipo wt/wt = Homozigoto normal

Método:

Amplificação por PCR de regiões específicas do gene (nucleotídeo 20210) seguida de análise com a enzima HindIII (PCR*RFLP) e eletroforese.

Interpretação:

Genótipo wt/wt	= Homozigoto normal sem mutações nos genes.
Genótipo wt/mut	= Heterozigoto com um gene normal e outro mutante.
Genótipo mut/mut	= Homozigoto com mutações em ambos os genes.

Sitiografia:

E-mail do autor: ciriades@yahoo.com