



DIAGNÓSTICA JR  
Especialistas por salud

# MUTACIONES ASOCIADAS A ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES

Detección

**JR-047**





## ¿Qué es?

Las enfermedades cardiovasculares (ECV), son trastornos del corazón y del sistema circulatorio que representan un conjunto de enfermedades crónicas (Zaninovic y Nola, 2018). Existen diferentes factores de riesgo que provocan enfermedades cardiovasculares como: edad, sexo, herencia genética, tabaquismo, inactividad física, malos hábitos alimenticios, hipertensión arterial, diabetes tipo 2, dislipidemia y obesidad (Zaninovic y Nola, 2018). A pesar de ello, estos factores de riesgo no explican la totalidad del riesgo atribuible, y por ende, son insuficientes para explicar el origen de estas enfermedades (Portilla y otros, 2014).

Los estudios de genes han permitido la postulación de algunos polimorfismos como *FV G1691A (Leiden)*, *FV H1299R (R2)*, *Protrombina G20210A*, *MTHFR C677T*, *MTHFR A1298C*, *Factor XIII V34L*, *PAI-1 4G/5G*, *EPCR A4600G*, *EPCR G4678C* que modulan ciertas vías moleculares tales como el estrés oxidativo, el metabolismo lipídico, la inflamación y la trombogénesis que se asocian con el desarrollo de enfermedades cardiovasculares (Portilla y otros, 2014).

### ESTRÉS OXIDATIVO

Las especies reactivas de oxígeno (EROs), se producen por la presencia de factores de riesgo cardiovascular que ocasionan la oxidación de LDL (lipoproteína de baja densidad), y contribuyen a un daño continuo en la pared arterial. A la fecha se han identificado varios genes candidatos que modulan la respuesta oxidativa y que confieren susceptibilidad para enfermedades cardiovasculares.

El gen MTHFR codifica para la enzima metilentetrahidrofolato reductasa cuya variante polimórfica es C677T. Estas alteraciones provocan elevados niveles sanguíneos de homocisteína, cuya oxidación genera radicales libres; moléculas involucradas en el estrés oxidativo (Zhang y otros, 2013).

### COAGULACIÓN, FIBRINOLISIS Y TROMBOSIS ARTERIAL

La hemostasia vascular esta controlada por interacciones entre el sistema plaquetario, la coagulación y las vías anticoagulantes. Sin embargo, este sistema puede presentar alteraciones en presencia de cualquier polimorfismo, ocasionando estados de riesgo trombótico o hemorrágico, por ejemplo: El factor tisular liberado de las células endoteliales en respuesta a la lesión, interaccionan con los diversos factores de coagulación y contribuyen a la producción de monómeros de fibrina que se polimerizan unos a otros hasta formar el coágulo. Las variantes polimórficas de genes como *FV G1691A (Leiden)*, *FV H1299R (R2)*, *Protrombina G20210A*, *MTHFR C677T*, *MTHFR A1298C*, *Factor XIII V34L*, *PAI-1 4G/5G*, *EPCR A4600G*, *EPCR G4678C* que participan en la vía de coagulación y fibrinólisis conducen a enfermedades cardiovasculares (Keplan y Jackson., 2011; Munger y Hawkins., 2003).

### TROMBOGÉNESIS

Genes asociados a la coagulación

El factor II de la coagulación, codificado por el gen F2, participa en la cascada de coagulación al convertirse en trombina y la subsecuente generación de fibrina y formación del coágulo. El polimorfismo en el locus 20210 (G2010A), ha sido asociado con estados de hipercoagulación que favorece la trombosis arterial y el desarrollo de enfermedad arterial coronaria (Jin y otros, 2011).

## ¿Por qué es importante realizar este examen?

Durante años, las enfermedades cardiovasculares han sido la principal causa de mortalidad en todo el mundo y representa el 31% de todas las muertes a nivel mundial. Son mas prevalentes con la edad y, por lo tanto, con el envejecimiento de la población. Se estima que para el año 2030, 23,6 millones de personas morirán de ECV por año (Portilla y otros, 2014; Zaninovic y Nola, 2018).

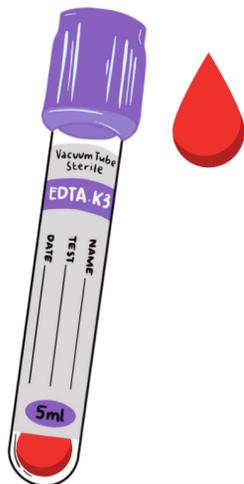
De acuerdo con la organización mundial de la salud se estima que en México, el 19% de mujeres y hombres de 30 a 69 años muere de enfermedades cardiovasculares, y que el 70.3% de la población adulta vive con al menos un factor de riesgo cardiovascular (OMS, 2015). Heredar una mutación y además, tener algún factor de riesgo contribuyen a una mayor predisposición a desarrollar ECV.



## ¿Cuál es el procedimiento para la detección de las mutaciones asociadas a enfermedades cardiovasculares?



## ¿Cuál es el tipo de muestra recomendado para realizar este examen?



Se recomienda recolectar 3ml de sangre total en tubos tipo vacutainer con anticoagulante (EDTA K2, tapón lila); mezclar por inversión de 8 a 10 veces.

## ¿Cuál es el método para la detección de las mutaciones asociadas a enfermedades cardiovasculares?

La detección de mutaciones asociadas a enfermedades cardiovasculares se realiza mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) seguido de una hibridación.

La hibridación inversa consiste en desnaturalizar el ADN por calor para separar ambas cadenas de ADN que posteriormente se hibridaran con oligonucleótidos específicos para los diferentes polimorfismos (*FV G1691A (Leiden)*, *FV H1299R (R2)*, *Factor XIII V34L*, *Protrombina G20210A*, *EPCR A4600G*, *EPCR G4678C*, *PAI-1 4G/5G*, *MTHFR A1298C* y *MTHFR A1298C*), que se encuentra adheridos a tiras de reacción. (Busam y otros, 1997).



## ¿Aún tienes dudas sobre el examen?



Contacta a nuestros asesores comerciales y solicita una asesoría personalizada.

### Referencias

1. Busam, K; Fletcher, C; (1997). The clinical role of molecular genetics in soft tissue tumor pathology. *Cancer Metastasis Rev*: 207-227.
2. Espinosa L. (2007). Guía práctica sobre la técnica de PCR. En: Eguiarte L., V. Souza y X. Aguirre (comps.). *Ecología molecular*. Secretaría de Medio Ambiente y Recursos Naturales, Instituto Nacional de Ecología, Comisión Nacional para el Conocimiento y Uso de la Biodiversidad e Instituto de Ecología, Universidad Nacional Autónoma de México: 517-526.
3. Francula, S y Nola, I. (2018). Management of Measurable Variable Cardiovascular Disease' Risk Factors. *Current cardiology reviews*, 14(3): 153–163. <https://doi.org/10.2174/1573403X14666180222102312>.
4. Jin B; Li Y; Ge-Shang, Q; Ni, H; Shi, H y Shen, W. (2011). Varied association of prothrombin G20210A polymorphism with coronary artery disease susceptibility in different ethnic groups: evidence from 15,041 cases and 21,507 controls. *Mol Biol Rep*; 38: 2371.
5. Kaplan Z y Jackson S. (2011). The role of platelets in atherothrombosis. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*; 2011:51-61, doi: 10.1182/asheducation-2011.1.51.
6. Munger, M y Hawkins, D. (2014). Atherothrombosis: epidemiology, pathophysiology, and prevention. *J Am Pharm Assoc*; 44 2 Suppl 1. S5-12; quiz S12-3.
7. Organización Mundial de la Salud. (2015). Nota descriptiva sobre enfermedades cardiovasculares; <https://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs317/es/>
8. Portilla, E; Muñoz, W y Sierra, C. (2014). *Genes y variantes polimórficas asociadas a la enfermedad cardiovascular*. *Revista Colombiana de Cardiología*, 21(5), 318–326. doi:10.1016/j.rccar.2014.09.003.



DIAGNÓSTICA JR  
Especialistas por salud

## Asistencia comercial

WhatsApp 



55 4527 5331

## Síguenos en redes



[dimo.jr](#)



[SoyDimoJR](#)



[Laboratorio Diagnóstica JR](#)

### Dirección:

Av. de las torres Mz 20, Lt. 5 Col. San Juan Joya, C.P  
09839, Alcaldía Iztapalapa, Ciudad de México.