

Investigación de las mutaciones: Leiden del factor V y G20210A de la protrombina en pacientes pediátricos con hemofilia A grave

Parra-Ortega I,*;***** Jonguitud-Díaz V,** López-Martínez B,* González-Ávila I,*** Ramírez-Guerrero C,* Luna Gaspar AR,* Hernández-Mote RR****

* Laboratorio Clínico.

** Medicina Transfusional.

*** Servicio de Hematología.

**** Subdirección de Servicios Auxiliares y Diagnóstico, Hospital Infantil de México Federico Gómez.

***** Laboratorio Médico Polanco

Introducción: Aproximadamente 10% de los pacientes con hemofilia A grave presenta un fenotipo clínico con menos episodios hemorrágicos. Entre muchos otros factores se ha descrito que las características clínicas de los pacientes con hemofilia A grave se ven modificadas favorablemente por el efecto de factores protrombóticos, específicamente las mutaciones Leiden del factor V y la G20210A de la protrombina; nosotros iniciamos la búsqueda de estas mutaciones en pacientes pediátricos mexicanos con hemofilia A grave. **Material y métodos:** Se estudiaron de forma prospectiva 13 pacientes con diagnóstico de hemofilia A grave, a los cuales se les investigó la presencia de las mutaciones: Leiden del factor V y la G20210A de la protrombi-

na por medio de reacción en cadena de la polimerasa en tiempo real. **Resultados:** Al investigar la presencia de las mutaciones, todos los pacientes presentaron el genotipo homocigoto normal para las mutaciones Leiden del factor V y la G20210A de la protrombina. **Conclusiones:** Estos 13 pacientes son el inicio de una línea de investigación que tiene como finalidad conocer los cambios que se producen en los pacientes con hemofilia A grave, portadores también de factores protrombóticos. Es evidente que para emitir resultados fidedignos se necesita incrementar el número de pacientes y así obtener la frecuencia de dichas mutaciones en los pacientes hemofílicos y conocer las características clínicas y los requerimientos transfusionales.

S17