

## INFORMACIÓN ARTÍCULO

### Palabras clave

Genética;  
Coagulación Sanguínea;  
Epidemiología

### Correspondencia:

Luis Andrés Dulcey Sarmiento  
luismedintcol@gmail.com

**Cómo citar:** Dulcey-Sarmiento LA, Caltagirone-Miceli R, Theran-León JS, Blanco-Pimiento EC, Ciliberti-Artavia MP, Herrán-Fonseca C, Gutiérrez LN, Mayorca JC. Genética como determinante de estado de hipercoagulabilidad por mutación C677T MTHFR, presentación de 1 caso clínico en Colombia. *Iatreia* [Internet]. 2023;36(2 Supl):34-35.



Copyright: © 2023  
Universidad de Antioquia.

# Genética como determinante de estado de hipercoagulabilidad por mutación C677T MTHFR, presentación de 1 caso clínico en Colombia

Luis Andrés Dulcey-Sarmiento<sup>1</sup>, Raimondo Caltagirone-Miceli<sup>2</sup>, Juan Sebastián Theran-León<sup>3</sup>, Edgar Camilo Blanco-Pimiento<sup>1</sup>, María Paula Ciliberti-Artavia<sup>1</sup>, Catalina Herrán-Fonseca<sup>1</sup>, Laura Nathalia Gutiérrez<sup>1</sup>, Juan Camilo Mayorca<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia

<sup>2</sup> Universidad de los Andes. Mérida, Venezuela.

<sup>3</sup> Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.

## RESUMEN

**Introducción:** en los últimos años se han descrito numerosos polimorfismos asociados con un mayor o menor riesgo a padecer una enfermedad trombotica en sus distintas variantes. Una de estas mutaciones de interés es la C677T del gen metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR), que consiste en la sustitución de una citosina por una timina en el nucleótido 677. Este cambio de aminoácido genera una variante de MTHFR termolábil con capacidad reducida para metabolizar la homocisteína, por lo que puede aparecer una hiperhomocisteinemia leve - moderada

**Presentación del caso:** presentamos el caso a continuación de un paciente proveniente de zona urbana de Piedecuesta, Santander, con una enfermedad genética infrecuente con alteraciones en la expresión genética que provocan la mutación C677T del gen metilentetrahidrofolato reductasa.

**Métodos:** paciente masculino de cuarenta años que presenta múltiples episodios tromboembólicos desde los 22 años de edad. Recibió manejo con warfarina sin respuesta, incluso presenta 3 nuevos eventos. Los estudios fueron negativos para síndrome antifosfolípido.

**Resultados:** se realizaron estudios genéticos, los cuales arrojaron presencia de la mutación C677T MTHFR.

**Conclusiones:** la prevalencia del polimorfismo C677T del gen MTHFR es poco frecuente en nuestro medio, se desconoce la prevalencia de dicha mutación en población latinoamericana. Se debe considerar realizar estudios genéticos en casos de eventos tromboembólicos atípicos como causal de enfermedad tromboembólica. En el momento, se encuentra con nadroparina de forma permanente. Se encuentran en seguimiento sus familiares con la participación de genética y hematología como acompañantes en el manejo multidisciplinario

## REFERENCIAS

1. Raghubeer S, Matsha TE. Methylenetetrahydrofolate (MTHFR), the one-carbon cycle, and cardiovascular risks. *Nutrients* [Internet]. 2021;13(12):4562. <http://dx.doi.org/10.3390/nu13124562>

2. Huang LW, Li LL, Li J, Chen XR, Yu M. Association of the methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) gene variant C677T with serum homocysteine levels and the severity of ischaemic stroke: a case-control study in the southwest of China. *J Int Med Res* [Internet]. 2022;50(2):3000605221081632. <http://dx.doi.org/10.1177/03000605221081632>
3. Gao M, Feng N, Zhang M, Ti X, Zuo X. Meta-analysis of the relationship between methylenetetrahydrofolate reductase C677T and A1298C polymorphism and venous thromboembolism in the Caucasian and Asian. *Biosci Rep* [Internet]. 2020;40(7). <http://dx.doi.org/10.1042/BSR20200860>
4. Mabhida SE, Muhamed B, Sharma JR, Apalata T, Nomatshila S, Mabasa L, et al. Methylenetetrahydrofolate reductase polymorphism (rs1801133) and the risk of Hypertension among African populations: A narrative synthesis of literature. *Genes (Basel)* [Internet]. 2022;13(4):631. <http://dx.doi.org/10.3390/genes13040631>
5. Peng X, Zhou Y, Wu X, Wang X, Bai H, Li Y, et al. Association of methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) variant C677T and risk of carotid atherosclerosis: a cross-sectional analysis of 730 Chinese Han adults in Chongqing. *BMC Cardiovasc Disord* [Internet]. 2020;20(1):222. <http://dx.doi.org/10.1186/s12872-020-01505-1>