



Concentraciones de homocisteína según polimorfismo C677T del gen MTHFR en madres con descendencia afectada por defectos congénitos folato-sensibles en Villa Clara

Autores:

DrC. Noel Taboada Lugo, DrC. Manuela Herrera Martínez, Lic. Raúl Pablo Ferreira Capote, Dra. Elizabeth Machín Parapa y Lic. Alina Concepción Álvarez

INTRODUCCIÓN

Se han descrito múltiples variantes polimórficas del gen MTHFR asociados a los defectos congénitos folato-sensibles, el más estudiado es el C677T, considerado como la causa genética más frecuente de hiperhomocisteinemia.

El objetivo del presente estudio es relacionar las concentraciones plasmáticas de homocisteína y los diferentes genotipos de la variante de secuencia C677T en madres con descendencia afectada por DC folato-sensibles.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional analítico transversal en la provincia de Villa Clara, donde se incluyeron 90 madres con descendencia afectada por defectos congénitos folato-sensibles entre 2013 y 2018; a las que se les realizó la genotificación del polimorfismo C677T y la determinación de los niveles de homocisteína total.

RESULTADOS

La mediana de las concentraciones de Hcis en las madres de casos con DC folato-sensibles fue de 10,56 $\mu\text{mol/L}$ (Rango: 3,28- 14,28 $\mu\text{mol/L}$). En las madres con genotipo CC la mediana fue de 5,28 $\mu\text{mol/L}$, cifra que resultó dos y tres veces mayor en aquellas con genotipos heterocigóticos (CT) y homocigóticas para el menor alelo (TT), 11,26 $\mu\text{mol/L}$ y 18,40 $\mu\text{mol/L}$, respectivamente. Se identificó hiperhomocisteinemia en 7 de las 90 madres estudiadas (7,77%). Se constataron niveles de riesgo de Hcis en dos de las 13 madres con genotipo TT (18,20%) y en dos madres heterocigotas, mientras que el 63,60% (7/13) de las madres con genotipo homocigótico TT presentaron hiperhomocisteinemia y no se observó ningún caso entre las madres con genotipo CC o CT.

CONCLUSIONES

Las madres con genotipo TT presentan niveles más elevados de homocisteína, que junto a la deficiencia de ácido fólico, son factores relacionados con diferentes mecanismos epigenéticos que subyacen en el origen de diferentes defectos congénitos folato-sensibles.