



# Influencia de la variante RS1801133 en las concentraciones de homocisteína en madres con descendencia afectada por defectos congénitos folato-sensibles en Villa Clara.

**Autores:** DrC. Noel Taboada Lugo, DrC. Manuela Herrera Martínez, Lic. Raúl P. Ferreira Capote, DrC. Luis E. Almaguer Mederos, DrC. Teresa Collazo Mesa

## INTRODUCCIÓN

La enzima metiltetrahidrofolato reductasa (MTHFR) participa en el metabolismo del ácido fólico. El gen MTHFR puede presentar variantes de secuencia en la posición 677 (RS1801133), que puede provocar hiperhomocisteinemia, factores que se han asociado a la presencia de defecto congénitos (DC) folato-sensibles.

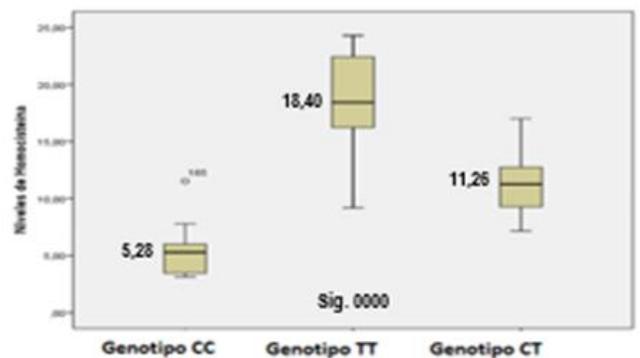
El objetivo del presente trabajo es relacionar el genotipo materno CC, CT y TT con las concentraciones séricas de homocisteína.

## MÉTODO

Se realizó un estudio analítico de casos y controles poblacionales en la provincia de Villa Clara. Se incluyeron 90 madres de casos con algún tipo de DC folato-sensible diagnosticados entre 2013 y 2018 a las que se les realizó el genotipaje de la variante RS1801133 mediante PCR/RFLP y la determinación de Homocisteína total mediante Cromatografía líquida HPLC.

## RESULTADOS

Figura 1. Concentraciones séricas maternas de Homocisteína según genotipo.



Genotipos	Valores de la determinación de Hcs		X <sup>2</sup> de Kruskal Wallis	
	Mediana	95 % IC	Valor	p
677CC	5,28	4,46-5,66	63,68	0,000
677CT	11,26	10,10-11,71		
677TT	18,40	15,92-21,13		

## CONCLUSIONES

El genotipo homocigótico de riesgo TT materno para la variante de secuencia RS1801133 se asoció a la presencia de Hiperhomocisteinemia materna en su descendencia, lo que constituyen factores de riesgo para la presencia de DC folato-sensibles.