

# Polimorfismo Val34Leu do fator XIIIa e a proteção contra a trombose venosa

Bandinelli, E; Sironi, PB; Roisenberg, I

Departamento de Genética - UFRGS  
Eliane.Bandinelli@ufrgs.br

**Palavras-chave:** Trombose Venosa, Fator XIII, Coagulação, Fibrinólise, Fatores de Risco

A trombose venosa é uma doença multifatorial com incidência de 1/1.000 no ocidente. Alterações no mecanismo de coagulação predispoem a trombose. O fator XIII atua na estabilização do coágulo de fibrina e desempenha um importante papel nos processos de coagulação e fibrinólise. O fator XIII é composto por duas subunidades A e B que são codificadas por genes diferentes, o gene que codifica a subunidade A (FXIIIa) está localizado no cromossomo 6p24-25 e o que codifica a subunidade B (FXIIIb) no cromossomo 1q31-32. O FXIIIa apresenta atividade transglutaminase e está envolvido na estabilização do coágulo de fibrina, tornando o coágulo mais resistente à lise. A mutação G100T no exon 2 do gene FXIIIa acarreta troca de aminoácido valina por uma leucina na posição 34 (Val34Leu). Em indivíduos portadores do alelo 34Leu, o FXIII apresenta atividade catalítica aumentada. Devido à acentuada rapidez com que se forma, o coágulo de fibrina apresenta menores estabilidade e elasticidade, tornando-se propenso à hidrólise por enzimas fibrinolíticas, o que diminui o risco de eventos trombóticos. O objeto deste trabalho foi investigar a associação do polimorfismo Val34Leu com a trombose venosa. Foram estudados 222 pacientes com trombose venosa profunda e 222 controles pareados por sexo e idade. O polimorfismo foi identificado por PCR/RFLP. Os dois grupos estudados estão em Equilíbrio de Hardy-Weinberg. As frequências alélicas no grupo de pacientes foram: alelo Val=0,84, alelo Leu=0,16. No grupo controle as frequências foram: alelo Val= 0,75, e alelo Leu=0,25. Os nossos dados indicam que a presença do alelo Leu confere proteção contra a trombose venosa (OR=0,58, IC=0,39-0,86, P=0,007). Os dados obtidos corroboram com outros trabalhos nos quais é relatada a associação deste polimorfismo com a trombose venosa.

Apoio financeiro: CNPq e PRONEX.