



## PREVALENCIA DEL POLIMORFISMO C677T DEL GEN MTHFR, CONSUMO DE ÁCIDO FÓLICO Y CONCENTRACIONES DE HOMOCISTEÍNA EN MADRES CON DESCENDECIA AFECTADA POR DEFECTOS CONGÉNITOS FOLATO-SENSIBLES.

Autores: Noel Taboada Lugo y Manuela Herrera Martínez.

### INTRODUCCIÓN

Se denominan defectos congénitos (DC) folato-sensibles a aquellos donde se ha documentado una disminución de su prevalencia luego del consumo de preconceptual de ácido fólico.

La enzima metiltetrahidrofolato reductasa (MTHFR) participa en el metabolismo del ácido fólico (AF). El gen MTHFR puede presentar un polimorfismo de un solo nucleótido en la posición 677 (C677T), que puede provocar homocisteinemia cuando existe un consumo inadecuado de AF, factores que se han asociado a la presencia de DC folato-sensibles.

### OBJETIVOS

Determinar la asociación entre variables nutrigenómicas, nutrigenéticas y epigenéticas en madres con hijos con DC folato-sensibles.

### MATERIAL Y METODOS

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 diagnosticadas entre los años 2013 y 2018 y a las que se les realizó el genotipaje del polimorfismo C677T del gen MTHFR mediante PCR/RFLP.

Se realizó la determinación de Homocisteína total mediante Cromatografía líquida de alta resolución y se indagó sobre el consumo de AF.

### RESULTADOS

Tabla 1. Consumo de folato, ácido fólico y de sus antagonistas

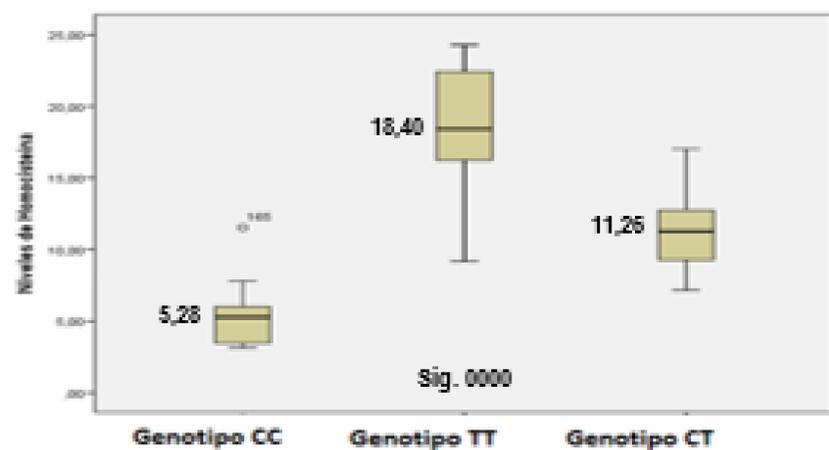
	Casos (n=90)		Controles (n=106)		X2 de Pearson o TE Fisher		OR		V de Cramer
	N	%	N	%	Valor	Sign.	Valor	CI al 95%	Valor
No consumo preconceptual de AF	75	83,30	61	57,50	24,15	0,000	3,61	2,13 – 6,10	0,28
Consumo insuficiente de folatos	67	73,60	55	51,90	14,90	0,000	2,58	1,59 – 4,21	0,22
Consumo antagonistas del AF	17	18,88	2	1,90		0,005	6,33	1,46 – 27,37	0,16

### CONCLUSIONES

- El consumo deficiente de folatos, la no ingestión preconceptual de AF y el consumo de sus antagonistas se asoció significativamente a la presencia de DC folato-sensibles.

- El genotipo homocigótico de riesgo TT materno se asoció a la presencia de Hiperhomocisteinemia materna y a la presencia de DC folato-sensibles en su descendencia.

Figura 1. Concentraciones séricas maternas de Homocisteína según genotipo C677T MTHFR



Genotipos	Valores de la determinación de HcIs		X2 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		