

A trombose venosa é uma doença multifatorial, na qual tanto fatores genéticos como adquiridos podem contribuir para o seu desenvolvimento. Alterações na hemostasia são fatores de risco para essa patologia. O Fator V é uma glicoproteína sintetizada principalmente pelo fígado e megacariócitos e, quando ativada, participa como um importante co-fator na cascata de coagulação. Estudos prévios relatam que o polimorfismo R2, caracterizado por uma substituição His1299Arg (A4070G) na molécula do fator V, pode estar associado com a hipercoagulação. O objetivo do trabalho é verificar se este polimorfismo está associado com a trombose venosa. Foram estudados 197 pacientes com a doença e 181 controles. O polimorfismo foi identificado pela técnica de PCR/RFLP, utilizando-se a enzima de restrição RsaI. A distribuição genotípica está em Equilíbrio de Hardy-Weinberg para ambos os grupos. As frequências alélicas obtidas foram: alelo G = 0,084 e alelo A = 0,916 no grupo de pacientes e alelo G = 0,058 e alelo A = 0,942 no grupo controle. As diferenças entre essas frequências não foram estatisticamente significativas, sugerindo que não há associação entre o polimorfismo R2 e a trombose venosa. O papel deste polimorfismo no desenvolvimento da trombose venosa não está esclarecido. Alguns trabalhos mostram que a presença do alelo 4070G é um fator de risco para a doença, enquanto outros não encontram esta relação. Desta forma, mais estudos são necessários para elucidar o papel deste polimorfismo na etiologia desta doença.