

## **TROMBOSIS MESENTÉRICA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN DE LA ANTITROMBINA (INST 7429-30)**

A. Ordóñez\*, A. Bagnobianchi\*, A. Miñano\*, I. Sánchez\*\*, H. Cano\*\*\*, M.L. Del Rey\*, D. Hernández-Espinosa\*, R. González-Conejero\* y J. Corral\*

*\*Centro Regional de Hemodonación, Universidad de Murcia. \*\*Hospital del Noroeste. Caravaca. °Hospital Los Arcos. Murcia.*

**Introducción:** La trombosis venosa mesentérica (TVM) es una rara, pero potencialmente letal complicación, con un bajo índice de supervivencia (41-79% en pacientes sometidos a cirugía y prácticamente nula en pacientes que no han sido intervenidos o en los que el diagnóstico ha sido demasiado tardío). La identificación de factores protrombóticos permite determinar un estado hipercoagulable en más del 80% de los casos. Aunque la vena mesentérica es lugar poco frecuente de trombosis, es un sitio característico en pacientes con deficiencia congénita de antitrombina. De hecho aproximadamente, el 8-10,4% de los pacientes sintomáticos con deficiencia de antitrombina sufren TVM.

**Métodos:** Estudiamos una familia Caucásica con trombofilia. Realizamos estudios de trombofilia que se completaron con un análisis molecular y bioquímico de la antitrombina.

**Resultados:** Al propositus, varón de 57 años, se le realiza una laparotomía tras un fuerte dolor abdominal. Las pruebas radiológicas y el análisis quirúrgico confirman el diagnóstico de TVM superior. Al retirar el tratamiento anticoagulante (tras 9 meses con acenocumarol), experimentó un nuevo dolor abdominal, que aconsejó un tratamiento anticoagulante de por vida, sin nuevas complicaciones. El estudio de trombofilia reveló que el propositus y otros 3 miembros de la familia presentaban deficiencia de antitrombina. El estudio genético identificó una nueva mutación en el gen de la antitrombina. La inserción de una timina en posición 7429-30 (exon 4) en heterocigosis es responsable de un cambio en la fase de lectura que ocasiona la aparición de un codón stop prematuro en posición 240, lo que explica la deficiencia tipo I que presentan los portadores. Los portadores de la deficiencia no presentaban otros factores protrombóticos. Sin embargo, otros 3 miembros de la familia presentaban FV Leiden.

**Conclusiones:** A pesar de que la TVM se ha asociado con deficiencia de antitrombina, sólo existen dos casos con caracterización molecular de la misma. Nosotros identificamos el tercer caso que además presenta una mutación no descrita previamente, y que apoya que el exon 4 sea una zona caliente de mutaciones en el gen de la antitrombina. En todos los casos con TVM, la deficiencia de antitrombina identificada es tipo I, confirmando que el desarrollo de esta trombosis inusual se asocia con un estado hipercoagulable severo. Debido a que un rápido diagnóstico es crucial en la supervivencia de pacientes con TVM, nuestros resultados apoyan que se evalúe este diagnóstico en portadores de deficiencia de antitrombina ante incipiente sintomatología clínica (en especial dolor abdominal). Así mismo, se trata de episodios trombóticos severos con alto riesgo de recurrencia que precisan de tratamiento anticoagulante prolongado.