

## **PREVALENCIA DE TROMBOFILIA HEREDITARIA EN EL ÁREA DE SALUD DE CÁCERES**

Bermejo N. López Rubio M. Martín Mateos ML. Pardal E. Cabrera C. Del Arco MJ.

**Descripción:** La prevalencia de los principales defectos trombofílicos hereditarios en España en la población trombótica se estima del 0,5% para la deficiencia de antitrombina (DAT), 3,2% para la deficiencia de proteína C (DPC), 7,3% para la deficiencia de proteína S (DPS), 12,8% para el FV Leiden (FVL) y entre el 6,2 y el 17,2% para la protrombina G20210A (FII). La mayoría de estos datos se han obtenido de estudios realizados en territorios del norte y el este español, como Navarra, Cataluña y Valencia. El área de Salud de Cáceres en Extremadura es un territorio representativo del medio oeste español con una población de 193.129 habitantes (padrón de 2004) no estudiado hasta ahora. Hemos analizado retrospectivamente la prevalencia de los defectos trombofílicos mencionados en 936 pacientes consecutivos desde 1 de enero de 2002 a 1 de enero de 2007, seleccionados por presentar trombosis venosa con criterios de trombofilia de la ISTH/OMS de 1996 y/o pérdidas fetales inexplicadas o abortos de repetición antes de la 10ª semana de gestación.

Hemos identificado 111 casos de trombofilia hereditaria, 45 pacientes y 66 portadores asintomáticos, con edades comprendidas entre 6 meses y 70 años, encontrando mayor nº de casos en mujeres, 61(54,95%) que en hombres, 50(45,04%). La prevalencia acumulada en cinco años de trombofilia hereditaria en nuestra población fue del 0,057% y en la muestra seleccionada con historia trombótica u obstétrica sospechosa de trombofilia del 11,85%: 4,80% para el FII (45 casos, solo un homocigoto), 4,70% para FVL (44 casos, solo un homocigoto), 2,77% para la DPS (26 casos heterocigotos), 0,42% para la DAT (4 casos heterocigotos) y 0,32% para la DPC (3 casos heterocigotos). La prevalencia de defectos combinados fue del 1,81% (17 casos), siendo el mas frecuente los dobles heterocigotos para FII y FVL (9 casos).

La prevalencia de trombofilia hereditaria en nuestra población parece ser mas baja que la publicada en el resto España: aunque nuestra muestra no es exactamente comparable con la población trombótica ya que contiene estudios familiares y un pequeño número de estudios de infertilidad y excluye enfermedad tromboembólica venosa sin criterios de trombofilia, los resultados apuntan en esa dirección. Futuros estudios con un diseño que permita una comparación mas ajustada se hacen necesarios.

**Conclusión:** La distribución de los defectos trombofílicos es similar a la del resto de la población española, siendo las mutaciones FII G20210A y FV Leiden las mas frecuentes y las deficiencias de PC y AT las mas raras. Destaca la práctica ausencia de homocigotos, lo que apoya el dato encontrado de baja prevalencia.