

ENFERMEDAD TROMBOEMBÓLICA VENOSA EN PACIENTES CON DOBLES MUTACIONES DE ALTO RIESGO TROMBOEMBÓLICO

M.L. González Moral¹, L. Albelo Manuel¹, C. Panadero Moratalla², J. Ontañón Rodríguez¹, J.C. Gómez García², M. Maicas Mascarell²

¹Servicio de Análisis Clínicos. ²Servicio de Hematología y Hemoterapia.

Complejo Hospitalario Universitario de Albacete

La detección precoz de la predisposición genética a la enfermedad tromboembólica venosa (ETEV) supone un reto en la medicina actual, siendo especialmente importante cuando se combinan de manera doble o triple las mutaciones G1691A del Factor V Leiden (FVL), G20210A del gen de la protrombina (PROT), y C677T en el gen de la metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) ya que el riesgo de sufrir un evento trombótico se potencia considerablemente.

Objetivo: Describir los resultados de mutaciones combinadas de trombofilia realizados en nuestro centro y calcular la incidencia de ETEV en pacientes con dobles mutaciones de alto riesgo trombótico.

Métodos y pacientes: Se revisaron 5.505 estudios de trombofilia y se valoraron los porcentajes según el número de mutaciones positivas coexistentes, y dentro de las dobles mutaciones se evaluaron las combinaciones según tipo y carácter heterocigoto (HET) u homocigoto (HOM) de las mismas. Asimismo se estudiaron las historias de pacientes con dobles mutaciones de alto riesgo más frecuentes (aquellas que combinan FVL, PROT y MTHFR-HOM) para establecer si se habían registrados episodios de ETEV o abortos, entre otros.

Resultados: De todos los estudios revisados un 28,2% no presentó ninguna mutación, un 61,7% presentó una, un 9,7% dos, y sólo el 0,4% tres mutaciones. Los porcentajes de las diferentes combinaciones de las dobles mutaciones se muestran a continuación.

FVL-HET + MTHFR-HET: 41,8 % FVL-HOM + MTHFR-HET: 1,3%

FVL-HET + MTHFR-HOM: 8,0% FVL-HOM + PROT-HET: 1,1%

FVL-HET + PROT-HET: 3,2% PROT-HOM + MTHFR-HET: 0,7%

FVL-HET + PROT-HOM: 0,4% FVL-HOM + MTHFR-HOM: 0,6%

PROT-HET + MTHFR-HET: 32,6% PROT-HOM + MTHFR-HOM: 0,2%

PROT-HET + MTHFR-HOM: 10,1% FVL-HOM + HPROT-HOM: 0,0%

Dentro de las dobles mutaciones de mayor riesgo trombótico más frecuentes se observó:

1. FVL + MTHFR-HOM. Un 58,5% fueron solicitadas por estudios familiares, en un 31,7% de los pacientes se encontró algún episodio tromboembólico previo y un 2,4% sufrió ictus. En relación a las mujeres, un 15% tenía antecedentes de aborto.

2. PROT + MTHFR-HOM. El 51,9% de las solicitudes correspondían a estudios familiares, un 37,0% de los pacientes tenía historia de ETEV y un 5,6% había padecido un episodio de ictus. Respecto a las mujeres un 10% sufrió algún aborto.

Conclusiones: Las mutaciones combinadas representan un porcentaje bajo del total de estudios de trombofilia solicitados, sin embargo se observa una elevada frecuencia diagnóstica de ETEV y complicaciones obstétricas de aborto en pacientes con las mutaciones FVL + HOM MTHFR y PROT + HOM MTHFR. Este hecho remarca la importancia de un diagnóstico precoz en este tipo de pacientes.