

TROMBOFILIA Y RIESGO DE TROMBOSIS VENOSA CEREBRAL: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y POSIBLE IMPLICACIÓN DE NUEVOS DÉFICITS COMBINADOS COMO EL POLIMORFISMO 46 C/T DEL FXII

J. Millón, A. Santamaría, R. Chaves, I. Coll, J. Fontcuberta

Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona

Objetivo: Hemos realizado un estudio observacional retrospectivo los pacientes con trombosis venosa cerebral y la presencia de nuevos factores de riesgo de trombofilia.

Material y métodos: Hemos incluido los pacientes diagnosticados de trombosis venosa cerebral (TVC) en el Hospital de Sant Pau entre noviembre de 1990 y julio de 2009. Hemos recogido los datos clínicos y biológicos. También hemos recogidos los datos de los estudios de trombofilia, tanto genéticos como plasmáticos.

Resultados: Hemos incluido 27 pacientes (74,1% eran mujeres). La mediana de edad fue de 39 años (rango: 2 meses-77 años). La media observada en las mujeres es de 35 años y en los hombres de 51 años. En el 48,1% de los casos afectaba al seno sagital superior, en un 33,3% el seno lateral derecho y 33,3% el seno lateral izquierdo. El síntoma de presentación más frecuente fue la crisis convulsiva (40,7%) seguida por la hemiparesia (22,2%). Un 48,1% de los pacientes no presentaba ningún antecedente familiar de trombosis venosa o accidente vascular cerebral. Un 14,8% presentaban un antecedente familiar de accidente vascular cerebral y un 18,5% presentaban algún antecedente familiar de trombosis venosa profunda siendo uno de ellos (3,7%) una trombosis venosa cerebral. Ninguno de los casos analizados tenía antecedentes personales de trombosis venosa profunda. Un 55% presentaban algún tipo de trombofilia hereditaria o adquirida (mutación factor V Leiden, elevación FVIII, mutación gen protrombina, déficit de proteína S, anticuerpos antifosfolípido, anticoagulante lúpico). Un 14,81% de los casos presentaban una mutación heterocigota del factor XII, siendo todos estos casos portadores de otra alteración asociada a trombofilia (mutación del gen de protrombina, elevación factor VIII o mutación del factor V Leiden). Un 35% de las mujeres tomaron anticonceptivos orales (ACO) en los tres meses previos al diagnóstico. Entre las siete mujeres que tomaron ACO, 5 presentaban algún tipo de trombofilia hereditaria. Un 18,5% se asoció a neoplasia diseminada o del sistema nervioso central, y en un 7% de los pacientes no se detectó ningún factor de riesgo. Un 11,11% de los pacientes murieron en un periodo inferior al año, todos ellos con alguna importante comorbilidad asociada.

Conclusiones: La trombosis venosa cerebral se trata de una entidad de baja frecuencia, que afecta principalmente a adultos de mediana edad, siendo la edad de presentación inferior en las mujeres. La mayoría de casos presentaban algún tipo de trombofilia hereditaria o adquirida. En un 14,81% de pacientes se objetivó la presencia de heterocigosis para el FXII con otro factor trombofílico asociado. La ingesta de anticonceptivos y trombofilia parece asociarse al desarrollo de TVC. Se necesitan estudios para determinar el rol de del polimorfismo 46 C/T del FXII en el desarrollo de TVC así como el sinergismo entre trombofilia y la ingesta de ACO.