

ESTUDIO DE FAMILIAS CON TROMBOFILIA HEREDITARIA

L. Mardones, J. Cachá, B. Fernández, M.J. Gómez, A. Marcheco
Hospital de Móstoles (Madrid)

Fundamentos y objetivos: Conocer la prevalencia en nuestra serie de cada una de las anomalías genéticas descritas, su relación con la clínica trombótica y el número de familiares de primer y segundo grado que compartían dichas mutaciones.

Métodos y pacientes: Se han revisado 72 familias con trombofilia hereditaria, la mayoría de ellas filiadas a partir de un caso índice con un episodio trombótico. El número de familiares estudiados fue de 144, de los cuales 63 resultaron afectados (43,8%). En el 30,6% de los paciente índices estudiados no se ha podido hacer el estudio a ningún familiar por circunstancias diversas (fallecimiento, carencia de hermanos o hijos, familiares en otra área sanitaria etc.). Existía un 52,1% de familiares de primer grado y 14% de familiares de segundo grado afectados. La media de familiares estudiados por cada paciente índice fue 3. Se han estudiado: Resistencia a la proteína C activada/Mutación G1691A del gen que codifica el factor V (Factor V Leiden). Mutación 20210A del gen de la protrombina (MGP). Polimorfismo C667T que corresponde a la variante termolábil de la enzima MTHFR. Déficit de antitrombina III. Déficit de proteína C. Déficit de proteína S.

Resultados: Eventos trombóticos: 65. 47,2% con clínica de TVP. 36,1% con TEP. 15,1% otras (incluyendo trombosis superficial, trombosis asociada a catéter, trombosis retiniana, portal, mesentérica etc.). Distribución de los defectos protrombóticos: El 37,6% presentaba heterocigosis para el factor V Leiden. El 1,6% eran homocigotos. Un 49,6% presentaban la mutación para MGP en heterocigosis, 0,8 eran homocigotos. Un 40% eran homocigotos para MTHFR. Heterocigoto MGP + homocigoto MTH: 10,4%. Heterocigoto Leiden + homocigoto MTH: 5,6%. Déficit de proteína S: 5,6%. Déficit de AT III: 3,2%. Déficit de proteína C: 1,6%. Correlación entre tipo de clínica trombótica y defecto genético: Factor V Leiden: 26,5% TVP y 10,2% TEP. MGP: 22,6% TVP y 19,4% TEP. Homocigosis para MTH: 20,0% TVP y 16% TEP. Déficit de proteína C: 1 caso de TVP. Déficit de proteína S: 14,3% TVP y 57,0% TEP. Déficit de AT III: se registró un caso de TEP con infarto pulmonar y una trombosis venosa mesentérica.

Conclusiones: En nuestra serie se observa una mayor prevalencia de la MGP frente al factor V Leiden, como corresponde con nuestra localización en el área mediterránea. Entre las alteraciones de las proteínas anticoagulantes, mucho más infrecuentes, el defecto más detectado es el de la proteína S. La identificación de un paciente índice por un defecto trombofílico permite la detección de un amplio número de familiares afectados y la aplicación de medidas de profilaxis antitrombótica en situaciones de riesgo.