

Trombofilia hereditaria en pacientes adultos jóvenes con enfermedad tromboembólica

Borges-Moreno YC, Castillo-González D
Instituto de Hematología e Inmunología, La Habana. Cuba
Email: duniacg@hemato.sld.cu

1

RESUMEN

La enfermedad tromboembólica (ETE) es considerada una enfermedad multifactorial que constituye un problema de salud, con una alta morbilidad y mortalidad, en pacientes menores de 45 años su incidencia es considerable sobre todo asociado a trombofilia hereditaria. Se realizó un estudio descriptivo, longitudinal, prospectivo con el objetivo de caracterizar los pacientes adultos jóvenes con enfermedad tromboembólica. El universo estuvo constituido por todos los pacientes con antecedentes de enfermedad tromboembólica de donde se obtuvo una muestra de 39 pacientes que cumplieron con criterios de inclusión y exclusión. Se utilizó estadística descriptiva. Los resultados se presentaron en textos, tablas y gráficos. Predominó el género femenino en un 69.2 % de los pacientes, siendo el grupo de edad más frecuente al debut el de 26 a 35 años en un 46 %. El evento trombótico más presentado fue la trombosis en extremidades. La mayoría de los pacientes no presentaron recurrencia ni factores de riesgo asociados; así como, predominó el diagnóstico de síndrome de plaquetas pegajosas, seguido del déficit de proteína S.

Palabras clave: trombofilia hereditaria, adulto joven, enfermedad tromboembólica

INTRODUCCIÓN

La trombofilia es un trastorno de la hemostasia dada por la predisposición individual, ya sea congénita o adquirida, a desarrollar episodios trombóticos debido alteraciones en el flujo sanguíneo, composición de la sangre o de la pared vascular. En el caso de las hereditarias son causadas por variaciones genéticas únicas o múltiples que afectan al sistema hemostático

favoreciendo la aparición, persistencia, recurrencia o extensión de la enfermedad tromboembólica.¹



La enfermedad tromboembólica (ETE) es considerada una enfermedad multifactorial que constituye un problema de salud, con una alta morbilidad y mortalidad; a pesar de que la misma es más frecuente a partir de los 50 años, en pacientes menores de 45 años su incidencia es considerable sobre todo asociado a trombofilia hereditaria.²

La incidencia de ETE en países industrializados es de 1 a 3 casos por 1000 individuos por año y junto a la isquemia cardiaca y el ictus constituyen las principales causas de morbilidad y mortalidad a nivel mundial.³ En nuestro país en el 2015 las enfermedades cardiovasculares incluyendo las de causa tromboembólica constituyen la primera causa de muerte.⁴

Durante las últimas décadas han sido descubiertos factores genéticos que contribuyen al incremento del riesgo de trombosis, entre los que se encuentran mutaciones y polimorfismos en genes que codifican proteínas de la coagulación, como la mutación del gen de la protrombina G20210A que resulta en un incremento en los niveles plasmáticos de protrombina y la mutación del factor V Leiden (R506Q), que crea una resistencia de este factor a la inactivación por la proteína C activada. Así como la deficiencia inherente de inhibidores fisiológicos como la antitrombina, proteínas C y S que son menos frecuentes, pero constituyen un fuerte factor de riesgo para la trombosis venosa, en cambio con poco efecto sobre la trombosis arterial.⁵

Las trombofilias hereditarias en el adulto joven con enfermedad tromboembólica presenta serias implicaciones diagnósticas, profilácticas y terapéuticas fundamentalmente a la hora de evitar la recurrencia y disminuir la mortalidad asociada a esta entidad, por lo que nos proponemos con esta investigación para poder ampliar el diagnóstico y manejo de esta entidad..

OBJETIVOS

General:

Caracterizar los pacientes adultos jóvenes con enfermedad tromboembólica.

Específicos:

1. Describir las características demográficas y clínicas.
2. Caracterizar las causas de trombofilia hereditaria, los tipos de evento trombótico y la ETE recurrente.
3. Determinar la influencia de los factores de riesgo adquiridos.

MATERIALES Y MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo, longitudinal, prospectivo con el objetivo de caracterizar la trombofilia hereditaria en pacientes adultos jóvenes con enfermedad tromboembólica remitidos a la consulta de Hemostasia y Trombosis, en el periodo comprendido entre noviembre de 2014 a noviembre de 2016. El universo de estudio estuvo constituido por todos los pacientes con antecedentes de enfermedad tromboembólica, y la muestra quedó conformada por 39 pacientes.

Criterios de inclusión:

- ✓ Pacientes con antecedentes de haber presentado uno o más eventos tromboembólicos entre los 18 y 45 años, que estén de acuerdo en participar en la investigación mediante la firma del consentimiento informado.
- ✓ Más de seis meses de haber pasado el evento agudo.
- ✓ Suspensión del tratamiento con antiagregantes plaquetarios o anticoagulantes más de 2 semanas.

Criterios de exclusión:

- ✓ Embarazadas o estado de puerperio.
- ✓ Pacientes con enfermedades sistémicas asociadas como hepatopatías, Insuficiencia renal crónica, drepanocitosis y collagenopatías.

La información se obtuvo a través del interrogatorio del paciente, revisión de las historias clínicas y de los informes de resultados de laboratorio y se recogió en una planilla de recolección de datos. Las variables estudiadas fueron las siguientes: edad al diagnóstico y al debut, sexo, color

de piel, antecedentes familiares, tipo de evento trombótico, recurrencia, factores de riesgo adquiridos y diagnóstico hematológico. Se utilizó estadística descriptiva y los resultados se presentaron en texto, tablas y gráficos. Se obtuvo el consentimiento informado de cada paciente para realizar los estudios y participar en la investigación, cumpliendo los principios de la ética.

Tabla. Distribución según trombofilias hereditarias.

Diagnóstico	Frecuencia	Porcentaje
SPP	14	35,9
Deficiencia PS	12	30,8
Deficiencia PC y PS	5	12,8
Deficiencia PC	2	5,1
SPP + Deficiencia PS	2	5,1
Mut del Factor V Leiden	2	5,1
Mut del Gen Protrombina	2	5,1
Total	39	100,0

SPP: síndrome de plaquetas pegajosas; PS: proteína S, PC: proteína C, Mut: mutación

RESULTADOS

Hubo un predominio de los adultos jóvenes entre 36 y 45 años al momento del diagnóstico de trombofilia hereditaria en 44 %, mientras que el grupo de edad que prevaleció al debut del evento trombótico fue el de 26 a 35 años; predominando en general los pacientes el género femenino en 69,2 %. La presencia de antecedentes familiares de evento trombótico se presentó en 23 pacientes y la trombosis en extremidades donde se incluyó las trombosis venosas profundas y las tromboflebitis fue el tipo de evento trombótico que más se presentó en 64,1 %, seguida por el infarto cerebral y la trombosis en sitios infrecuentes ambas en el 12,8 % de la muestra. No hubo recurrencia del evento trombótico y el 77 % de los pacientes no presentó factores de riesgo adquiridos para desarrollar evento trombótico.

En cuanto a los diagnósticos hematológicos se observó un predominio del síndrome de plaquetas pegajosas en el 35,9 %, seguida de la deficiencia de proteína S en el 30,8%.

CONCLUSIONES

- ✓ El grupo de edad más afectado fue entre los 36 y 45 años, siendo la edad al debut 10 años antes, predominó género femenino.
- ✓ La mayoría de los pacientes presentaban antecedentes patológicos familiares de eventos trombóticos.
- ✓ Predominó la ausencia de factores de riesgo adquiridos.
- ✓ Los tipos de eventos más frecuentes fueron la trombosis en las extremidades, seguido por el infarto cerebral y la trombosis en sitios infrecuentes; no hubo predominio de la recurrencia de estos eventos.
- ✓ La mayor proporción de pacientes presentaron como diagnóstico el síndrome de plaquetas pegajosas, seguido de la deficiencia de proteína S.

RECOMENDACIONES

- ✓ Brindar asesoramiento genético a familiares de pacientes con diagnóstico de trombofilias hereditarias y casos que comienzan con eventos trombóticos a edades tempranas.
- ✓ Extender protocolo de actuación para el diagnóstico oportuno a otras especialidades con la finalidad de evitar recurrencias.
- ✓ Incluir otros marcadores trombóticos para el estudio de este tipo de casos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Moll S. Thrombophilia: clinical- practical aspects. J Thromb Thrombolysis. 2015 Apr; 39(3):367-78.
2. Ghaffary MR, Ansarin K, Sakhinia E, Khoramifar AR. Association of chronic thromboembolic pulmonary hypertension with hereditary and acquired risk factors for thromboembolism. Acta Med Iran. 2015;53(3):144-8.

3. Ribeiro DD, Lijfering WM, Barreto SM, Rosendaal FR, Rezende SM. Epidemiology of recurrent venous thrombosis. Braz J Med Biol Res. 2012; Jan; 45(1): 1–7
4. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico de Salud 2015. La Habana 2016. p.39. cuadro 19. [en línea]:<http://www.sld.cu/sitios/dne/>
5. Lim MY, Moll S. Thrombophilia. Vasc Med. 2015 Apr; 20(2):193-6.