Semergen. 2016;42(Espec Congr 15):18

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

212/1355 - ¿Por qué otra vez, doctora?

I. Muñoz Durán[a], J.V. Borges Estévez[b] y M. Díaz Gil[c]

[a]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Benito. Jerez de la Frontera.[b] Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Las Delicias. Jerez de La Frontera.[c] Médico de Familia. Jerez de la Frontera.

Resumen

Descripción del caso: Mujer, 58 años, exfumadora desde hace 5, con hipercolesterolemia (simvastatina 20 mg/día), TVP hace un año tras esguince tobillo grado II, déficit de ácido fólico (folato 10 mg/día) y amigdalectomía en la infancia. Niega RAMS y antecedentes familiares. Acude a urgencias refiriendo dolor en pantorrilla izquierda desde hace unas dos horas. Niega disnea, traumatismo, inmovilización o viajes prolongados recientes. No sigue THS. Parto normal.

Exploración y pruebas complementarias: MII eritematoso, caliente, levemente edematoso (sin fóvea), ausencia de circulación colateral, pulso poplíteo presente pero no se palpa pulso pedio, Homans dudoso. Constantes dentro de la normalidad. ACP anodina. Solicitamos analítica (hemograma, bioquímica, coagulación, dímero D, gasometría venosa), ECG y radiografía de tórax. Éstas eran compatibles con la normalidad, pero había elevación del dímero D. Iniciamos tratamiento con HBPM y acenocumarol ante una sospecha moderada (Wells 2). Solicitamos eco-doppler, que confirma TVP tibial posterior. Curso ingreso en Medicina Interna para dilucidar la causa que justifique la recurrencia. Allí se completa la anamnesis y exploración (ACP, abdominal, neurológica) sin aportar nada nuevo. Se amplía la analítica con función hepática, función renal, LDH y orina. Se decide realizar TAC tórax y abdomen buscando etiología paraneoplásica. Descartado todo lo anterior, se solicitó interconsulta con Hematología para hacer despistaje de trombofilia hereditaria (resistencia a la proteína C activada, déficit antitrombina III, déficit proteína S, déficit proteína C, mutación G20210A de la protrombina, homocisteína plasmática, MTHFR,

1138-3593 / © 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

anticoagulante lúpico, anticuerpos anticardiolipina)

Juicio clínico: TVP. Mutación heterocigota MTHFR C677T.

Diagnóstico diferencial: Resistencia a proteína C activada, déficit ATIII, déficit proteína S, déficit proteína C, mutación G20210A protrombina, SAF, neoplasias.

Comentario final: La anamnesis y exploración física son claves. La ETV resulta de la interacción genética-ambiente. La mutación gen MTHFR C677T conlleva estado de hiperhomocisteinemia leve-moderada. Relación inversa folatos-homocisteína. Controversia en screening en familiares 1er grado.

Bibliografía

1. Whayne TF Jr. Methylenetetrahydrofolate reductase C677T polymorphism, venous thrombosis, cardiovascular risk, and other effects. Angiology. 2015;66:401-4.
2. D&#39Amico M, et al. Thrombophilic genetic factors PAI-1 4G-4G and MTHFR 677TT as risk factors of alcohol, cryptogenic liver cirrhosis and portal vein thrombosis, in a Caucasian population. Gene. 2015;568:585-8.

Palabras clave: Trombosis venosa profunda. Hiperhomocisteinemia. MTHR C677T.

1138-3593 / © 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.