



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

333/14 - TROMBOFILIA FAMILIAR: MUTACIÓN GEN C677T DE LA MTHFR

L. Muñoz Olmo¹, R. García Escalante², A. Padial Baone³, M. Turégano Yedro⁴, A. Kramer Ramos⁵.

¹Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ribera del Muelle. Cádiz. ²Enfermera. Hospital Puerta del Mar. Cádiz. ³Médico de Familia. Centro de Salud La Merced. Cádiz. ⁴Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Jorge. Cáceres. ⁵Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Sangonera La Verde. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Mujer 56 años, diabética e hipertensa, sin antecedentes tromboembólicos, derivada a Hematología para valoración de posible trombofilia debido a antecedentes diagnosticados en familiares de primer orden. Hermana 61 años. Diabética. Antecedente de tromboembolismos pulmonares de repetición hace 20 años y trombosis venosa profunda (TVP) en 2010. Anticoagulada permanentemente con enoxaparina sin nuevos eventos. Hiperhomocisteinemia y homocigosis para la C677T de la MTHFR (metilentetrahidrofolato reductasa). Hermano 45 años, TVP poplítea (2016 y 2017). Estudio trombofilia: Homocigosis para la C677T de la MTHFR con hiperhomocisteinemia asociada. Anticoagulación permanente debido a TVP de repetición, a pesar de trombofilia catalogada de bajo riesgo (OR 1.5). Suplementos ácido fólico de manera permanente debido a la base genética de la hiperhomocisteinemia. Dos hermanos que sufrieron ictus isquémico (54 y 60 años, respectivamente). No han querido ser estudiados. Madre fallecida a los 69 años por cáncer mama. Padre fallecido a los 60 años por IAM.

Exploración y pruebas complementarias: Úlceras vasculares ambos pies. Estudio trombofilia: Homocisteína 27.1 umol/L (5-12). Se detecta mutación C677T del gen MTHFR de forma homocigota. No precisa anticoagulación permanente debido a trombofilia de bajo riesgo, pero sí suplementación con ácido fólico. Control estrecho de factores de riesgo cardiovascular.

Juicio clínico: Trombofilia bajo riesgo de sangrado: Homocigosis para la C677T de la MTHFR con hiperhomocisteinemia asociada.

Diagnóstico diferencial: Anticuerpo lúpico. Aumento factor VIII, IX y XI de la coagulación.

Comentario final: Sospecharemos trombofilia en personas con historia familiar (de primer grado) de enfermedad tromboembólica venosa (ETE), ETE idiopática en pacientes menores de 50 años, ETE de localización atípica y/o recurrente, complicaciones durante el embarazo y necrosis inducida por AVK. Una de las trombofilias más relevantes es la hiperhomocisteinemia (prevalencia 5% población general y 10% si ETE). En general, ante un ETE, se suele anticoagular 3 meses. Sin embargo, si existe eventos recurrentes, localizaciones inusuales o defectos homocigotos se recomienda mantener de forma indefinida si el riesgo de sangrado es bajo (Moderado, individualizar).

Bibliografía

Simón G. et al. Situaciones Especiales. Capítulo IX. En Reina G, Carrasco E. Recomendaciones sobre Profilaxis, Diagnóstico y Tratamiento de la Enfermedad Tromboembólica Venosa en Atención Primaria. Documento de consenso CEFYL y SEMERGEN. EDIMSA 2016; 97-101.

Palabras clave: Trombofilia. Homocisteinemia. Mutación.