



## T-008 - PREVALENCIA DE TROMBOFILIA EN PACIENTES CON ENFERMEDAD TROMBOEMBÓLICA VENOSA

P. Demelo Rodríguez, E. Peñaloza Martínez, G. Soria Fernández-Llamazares, C. Llamazares y J. del Toro Cervera

Unidad de Enfermedad Tromboembólica Venosa. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** En pacientes con enfermedad tromboembólica (ETV) la presencia de trombofilia, hereditaria o adquirida, puede jugar un papel en el origen de la trombosis. Sin embargo, habitualmente se atribuye al estudio de trombofilia un peso que en muchas ocasiones no tiene, y revisiones recientes recomiendan seleccionar cuidadosamente a los pacientes a los que se realiza dicho estudio, e interpretar con cautela el valor clínico de dichos resultados. El objetivo del presente estudio es valorar el grado de realización del estudio de trombofilia y su resultado en una cohorte de pacientes con ETV.

**Material y métodos:** Se estudiaron los pacientes incluidos en la base de datos de trombosis de la Unidad de ETV del Hospital General Universitario Gregorio Marañón desde 2001 hasta 2018 (1.633 pacientes), que incluye pacientes con trombosis venosa profunda (TVP) o embolia pulmonar (EP) con un seguimiento prospectivo. Se excluyeron inicialmente los pacientes que ya tenían estudio de trombofilia previo. Posteriormente se analizó el estudio de trombofilia en aquellos pacientes en los que se realizó. En el estudio de trombofilia se incluyeron factores genéticos (factor V Leiden, protrombina, JAK2), adquiridos (síndrome antifosfolípido) y hematológicos (hiperhomocisteinemia, déficit de proteína C, proteína S y antitrombina).

**Resultados:** De los 1633 pacientes incluidos, se excluyeron 39 pacientes (2,3%) que ya tenían estudio de trombofilia previo. 1594 pacientes fueron incluidos en el estudio; la forma de presentación fue TVP (51,8%), EP (38,2%) y TVP/EP (9,9%). El estudio de trombofilia se realizó en 498 pacientes (31,2%); de estos, fue positivo en 148 (29,7%) y negativo en 350 (70,3%). 17 pacientes tuvieron más de una trombofilia. Las trombofilias encontradas fueron FV Leiden heterocigoto (35,1%), protrombina heterocigoto (25,6%), hiperhomocisteinemia (21,6%), síndrome antifosfolípido (10,8%), déficit de proteína S (8,1%), protrombina homocigoto (4%), FV Leiden homocigoto (3,3%), déficit de antitrombina (2,7%), déficit de proteína C (1,3%), JAK 2 (0,6%).

**Discusión:** En nuestro estudio, llama la atención una elevada realización del estudio de trombofilia (casi un tercio de la muestra). De los estudios realizados, aproximadamente un tercio resultaron positivos. Las trombofilias más frecuentemente encontradas fueron los polimorfismos del factor V Leiden y la protrombina (heterocigotos en su mayoría), cuya utilidad clínica en pacientes con ETV es escasa, como se describe en estudios recientes. La prevalencia de trombofilias mayores (síndrome antifosfolípido, defectos combinados o déficit de proteína C, S o antitrombina) fue baja. Solo se

encontró 1 caso de mutación JAK2, si bien esta determinación no se incluye como parte del estudio de trombofilia rutinario.

*Conclusiones:* El estudio de trombofilia, realizado en un tercio de los pacientes con ETV, resultó positivo en aproximadamente un tercio de los mismos. La mayoría de las trombofilias encontradas fueron trombofilias "menores"; la prevalencia de trombofilias "mayores" fue baja.