



## T-068 - DÉFICIT DE PROTEÍNA C: ESTUDIO DESCRIPTIVO DE 20 CASOS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GUADALAJARA

A. Gil Pérez<sup>1</sup>, M. Martínez Lasheras<sup>2</sup>, E. Martín Echevarría<sup>2</sup>, S. Herrero Martín<sup>1</sup>, J. Martínez Sanz<sup>2</sup>, G. Pindao Quesada<sup>2</sup>, A. Pereira Juliá<sup>2</sup>, M. Rodríguez Zapata<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Hematología. <sup>2</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario de Guadalajara. Guadalajara.

### Resumen

**Objetivos:** La incidencia de trombofilia hereditaria en la etiología de las trombosis venosas profundas oscila entre el 24 y el 37% de los casos. En la mitad de las ocasiones la trombofilia son mutaciones del Factor V de Leiden y de la protrombina, y en el resto son debidas a deficiencias de proteína S, proteína C y antitrombina, y dentro de las causas menos comunes están las disfibrinogenemias. Nuestro objetivo es realizar un estudio descriptivo de los casos de nuestro hospital para conseguir un mejor manejo de ésta entidad.

**Métodos:** Se han revisado los casos detectados de déficit de proteína C en nuestro centro. Se han realizados 3 determinaciones en 3 momentos diferentes, intento en los casos posibles repetir el estudio sin anticoagulación.

**Resultados:** Se han detectado 20 casos de déficit de proteína C. 11 varones (55%) y 9 mujeres (45%). La mediana de edad han sido 37 años. 8 casos (40%) se detectaron en screening familiar y el resto por proceso trombótico clínico. Entrás los factores de riesgo protrombóticos más destacados: 6 eran fumadores (35%), 3 estaban embarazadas (15%), 3 tomaban anticonceptivos orales (35%) y 7 tenían antecedentes familiares de trombosis (35%) La clínica más frecuente TVP (8 casos-40%), TEP (4 casos-20%), TEP-TVP (3 casos-15%), ictus (1 caso-5%) y abortos de repetición (3 casos-15%). En 7 ptes-35% hay un déficit aislado de proteína C y en 13 ptes-65% se encuentra asociado a otros factores procoagulantes: déficit proteína S (7 casos-35%), anticoagulante lúpico (3 casos-15%), Ig M anticardiolipina (2 caso-2%), Ig G anticardiolipina (2 casos-2%), mutación 20210 heterocigota en 3 casos-15%. Respecto a la mutación MTHFR hay 6 casos-30% de mutación heterocigota y 3 homocigota-15%. En 5 casos-25% hemos encontrado la homocisteína elevada. Respecto al tratamiento, en los portadores asintomáticos se trató con heparina sc en situaciones de riesgo de trombosis: cirugías, embarazos. En los eventos trombóticos se trató en 9 casos-45% con acenocumarol, en 2 casos-10% con HBPM y en un caso con aspirina (aborto de repetición). En 6 pacientes-30% se mantuvo indefinidamente el tto con acenocumarol, en dos pacientes se cambió acenocumarol por HBPM indefinida y en otro se cambió acenocumarol por aspirina como profilaxis de alto riesgo. 5 ptes-25% tuvieron recidivas clínicas: 2 abortos a los 2 y 3 años del primer evento, 2 TVP a los 3 y 9 años del primer evento y hubo un caso de trombosis de repetición en diferentes localizaciones (TVP, ictus, peneana..).

**Discusión:** Se han detectado 20 casos de déficit de proteína C, tanto en pacientes con eventos

embólicos como en familiares portadores asintomáticos. La mayoría eran varones jóvenes, fumadores con antecedentes familiares de eventos trombóticos. La TVP y el TEP fue la clínica más frecuente. En la mayoría el déficit estaba asociado a otros factores protrombóticos, como el déficit de proteína S, y la positividad para anticuerpos anticardioliina y anticoagulante lúpico. En la mayoría de los casos se trató con acenocumarol de forma indefinida. Un cuarto de los paciente tuvieron recidivas clínicas.

*Conclusiones:* Destacamos una serie de 20 casos en nuestro hospital de una entidad infrecuente. Concluimos con la importancia de detectar los casos de trombofilia heredada por dos motivos: el primero para discriminar el riesgo trombolígeno y decidir cuánto tiempo y cómo hay que mantener el tratamiento anticoagulante y el segundo detectar a los portadores asintomáticos para detectar el riesgo trombótico subclínico y administrar el tratamiento adecuado.