

HOSPITAL UNIVERSITARIO
"CELIA SÁNCHEZ MANDULEY"
MANZANILLO, GRANMA

INFORME DE CASO

TROMBOFILIA EN EL ADULTO. A PROPÓSITO DE UN PACIENTE

Por:

Dr. Maury Ramón Llana Ramírez¹, Dra. Odelinda Piñeiro Mora² y Dr. José Miguel Vera Pérez³

1. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Diplomado en Terapia Intensiva. Hospital Universitario "Celia Sánchez Manduley". Manzanillo, Granma. Instructor. e-mail: maury@golfo.grm.sld.cu
2. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Hospital Universitario "Celia Sánchez Manduley". Manzanillo, Granma. Asistente. e-mail: ode@golfo.grm.sld.cu
3. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Hospital Universitario "Celia Sánchez Manduley". Manzanillo, Granma. Instructor. e-mail: vera@golfo.grm.sld.cu

Descriptor DeCS:
TROMBOFILIA

Subject headings:
THROMBOPHILIA

La definición de hipercoagulabilidad ha progresado enormemente en los últimos años, y sus mecanismos de producción son cada vez mejor conocidos; se encuentran agrupados una serie de procesos que, generalmente, por una predisposición genética y en mayor o menor grado con participación de fenómenos adquiridos, conducen a tal estado¹. En el contexto clínico se manifiestan por fenómenos de trombosis o predisposición a ellas; de ahí su denominación de trombofilias, y a sus mecanismos de producción se les ha denominado estrés trombógeno². Estamos empezando a explorar el espectro de síndromes que se caracterizan por diátesis trombótica. Se estima que del 1-2 % de los casos con trombosis inexplicable padecen deficiencia de antitrombina III, del 2-5 % muestran deficiencia de proteína C, del 2-5 %, de proteína S, y del 20-50 % poseen un factor V anormal (resistencia a la proteína C activada denominada mutación Leiden del factor V); esta última se estima en una prevalencia aproximada al 2 % en Europa, y en esta misma población, la prevalencia de mutaciones que ocasionan deficiencia de proteína C se acerca a 0,4 %. Es muy probable que se identifiquen en los próximos años otros factores genéticos que interactúan con el factor V y la proteína C¹. Hasta hace pocos años, aproximadamente en el 15 % de los pacientes que presentaban un episodio de trombosis venosa profunda juvenil, recurrente o ambas, se encontraba uno de estos defectos como causa desencadenante. Desde que en 1993 se describiera la resistencia a la proteína C activada y, más recientemente, con el descubrimiento de la mutación G20210A de la protrombina, es posible que en cerca de la mitad de los pacientes que sufren una trombosis venosa profunda pueda identificarse un marcador genético de trombofilia. Estos resultados obligan a plantear la búsqueda sistemática de este tipo de alteraciones en los pacientes que presentan alguna de las siguientes situaciones: antecedente familiar de trombosis, aparición de trombosis recurrentes sin factores desencadenantes aparentes, trombosis en regiones anatómicas poco habituales, trombosis iniciadas en la adolescencia, antecedente de abortos repetidos, trombosis neonatal inexplicada y resistencia a la terapéutica convencional³. Al diagnosticar y estudiar cada día más a pacientes con estos procesos, será necesario revisar y actualizar estos principios; por ello, nos motivamos a la presentación de uno de

estos pacientes que sufrió, en un mismo período, dos episodios de trombosis venosa, el segundo de ellos con una elevada mortalidad; gracias al empeño del colectivo médico y a los nuevos conocimientos sobre el tema, egresó con vida y pudo incorporarse a la vida social.

Presentación del paciente

Se trata de un paciente de 36 años, masculino, raza mestiza, sedentario, sobrepeso, con antecedentes de salud, que acudió remitido desde su municipio por dolor abdominal agudo. Aproximadamente un mes previo a este suceso, presentó aumento marcado de volumen de la pierna izquierda con signos inflamatorios; fue valorado por el especialista en Angiología, quien diagnosticó una trombosis venosa profunda. Solicitó de nuevo la atención médica por un dolor abdominal agudo, de gran intensidad, difuso, pero predominantemente en la región central del abdomen, de carácter lancinante y de tipo cólico en ocasiones, cuya intensidad progresó y se acompañó de náuseas. Al realizar el examen físico se observó: mucosas ligeramente hipocoloreadas, pulso lleno y acelerado, abdomen discretamente distendido, simétrico, doloroso a la palpación de manera difusa, con defensa muscular no marcada y reacción peritoneal generalizada; no se halló visceromegalia, y se auscultaron ruidos hidroaéreos muy disminuidos. Se practicó punción abdominal y se encontró contenido hemático franco. Se realizó examen del sistema vascular periférico: Aumento de volumen de la pantorrilla izquierda, con signos inflamatorios ligeros, maniobra de Hofmann positiva. En el resto del examen, no se encontraron alteraciones.

Se realizaron los siguientes exámenes complementarios, cuyos resultados fueron: Hb: 97g/l; leucocitos: $10,5 \times 10^9/l$; glicemia: 5,1 mmol/l; rayos X de abdomen simple: no significativo; rayos X de tórax: normal; ultrasonido abdominal: no significativo; coagulograma: normal (plaquetas: $159 \times 10^3/l$).

Se decidió realizar intervención quirúrgica de urgencia, pues se consideró como un síndrome abdominal agudo mixto. En el acto operatorio, se encontró una desvitalización avanzada del intestino delgado, con zonas ya necrosadas, que interesaba aproximadamente 7 m del mismo, por lo que se realizó resección y anastomosis término-terminal. Fue ingresado en la sala de cuidados intensivos (UCI) y por sus antecedentes se decidió realizar anticoagulación terapéutica; presentó una evolución satisfactoria y, tras su recuperación, se le realizaron otros estudios de la coagulación en el Hospital "Hermanos Ameijeiras", con los siguientes resultados: TP:c = 14; p = 14,5; Kaolín: c = 30, p = 31,9; fibrinógeno: 363 mg/dl(r/n:400mg/dl); Ac lúpico: negativo; ATT III: 95 % (r/n80-120); proteína C: 62 % (r/n H: 93,5-126,5 %); proteína S: rango normal. Al paciente se le indican estudios genéticos. Se concluye y se valora su evolución como una trombofilia congénita por déficit (heterocigoto) de proteína C (Figura).

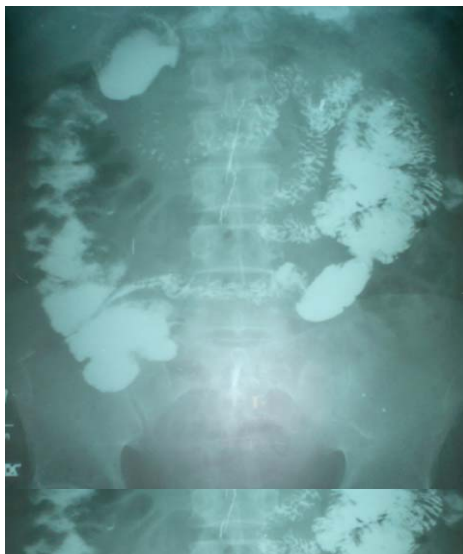


Figura Se observa la longitud residual del intestino delgado, aproximadamente de 1m.

Comentario

La trombosis de venas profundas es un trastorno común que afecta por igual a todas las razas y es más frecuente en mujeres. Su repercusión en el organismo está en relación con el sitio anatómico afectado y su intensidad. En muchos de los casos, no se conoce el factor determinante o incluso resulta difícil de evidenciar por el médico de asistencia; pese a tener un sustrato genético, en muchos pacientes y sus familiares constituye un reto su evidencia etiológica, debido no solo a su variabilidad de genes causales sino, además, a su penetrancia incompleta¹. Una forma rara de presentación la constituye la trombosis mesentérica de origen venoso, que ocupa cerca del 5-10 % de las enfermedades vasculares del intestino, donde un 60 % tiene antecedentes de TVP y el 80 % de ellos, un origen genético demostrado; su tasa de mortalidad se eleva a más del 50 % de los casos. Su curso clínico y pronóstico dependen, en gran medida, de sus complicaciones concomitantes y de la función en el organismo del territorio afectado. La tasa de recurrencia es de 20-25 % y desciende a 13 % si su diagnóstico es oportuno y se instaura rápidamente tratamiento con anticoagulantes^{4,5}. Tan relacionadas están en la enfermedad y en la muerte que se les ha llamado enfermedad tromboembólica venosa, y el embolismo es, por ende, la complicación más frecuente y temida, debido a su elevada tasa de mortalidad, que sobrepasa el 60 %². En la práctica médica, estos procesos representan el 33 % de los padecimientos en pacientes hospitalizados mayores de 40 años. Alteraciones cualitativas o cuantitativas en ciertas proteínas constituyen un sustrato etiológico que cada día gana más terreno. La heterogeneidad fenotípica en estos casos es debida a su penetrancia incompleta y a herencias codominantes; esto ocasiona que su diagnóstico no sea precoz y oportuno, lo que pone en riesgo la vida de tales pacientes⁶. En nuestro trabajo mostramos uno de esos casos, en el que sin antecedentes familiares o personales, tras una manifestación clínica inicial, que pudo ser la primera señal de aviso, se presentó luego un proceso mucho más peligroso para su vida; pero el elevado índice de sospecha –que debe estar siempre presente en personas jóvenes– permitió un tratamiento oportuno que influyó en su evolución favorable. Es necesario recordar que toda manifestación vascular de origen trombótico que se presente en personas jóvenes debe hacer sospechar una tendencia hereditaria a las trombosis.

Referencias bibliográficas

1. Mosher DF. Trastornos de la coagulación sanguínea. En: Bennett JC, Plum F. Cecil tratado de medicina interna vol.2. 20^{ma} ed. México: McGraw-Hill Interamericana; 1996. p. 145-7.
2. Roca Goderich R, Smith Smith VV, Paz Presilla E, Losada Gómez J, Serret Rodríguez B, LLamos Sierra N, et al. Enfermedad tromboembólica venosa. En: Temas de medicina interna vol.1. 4^{ta} ed. La Habana: Ciencias Médicas; 2002. p. 439-48.
3. Kontos HA. Enfermedades vasculares de los miembros. En: Bennett JC, Plum F. Cecil tratado de medicina interna vol.2. 20^{ma} ed. México: McGraw-Hill Interamericana; 1996. p. 402-5.
4. Feliú Frasnado E, Aguilar Bascopte JL, Woesnner Casas S, Rozman Jurado M, Florensa Brichs L, San Miguel Izquierdo JF, et al. Principios generales de la exploración del enfermo con una hemopatía: Trombosis y tratamiento antitrombótico. En: Farreras Valenti P. Medicina interna vol.2. 14^{ta} ed. Madrid: Harcourt; 2000. p. 2041-9.
5. Willians WJ. Disorders of hemostasis-thrombosis. In: Willians WJ, Ernest B, Erleu AJ, Lichtman MA. Hematology. 3^{ra} ed. United States of American. McGraw-Hill; 1983. p. 1474-81.
6. Goodacre S, Sutton AJ, Sampson FC. Meta-Analysis: the value of clinical assessment in the diagnosis of deep venous thrombosis. Ann Intern Med. 2005;143:129-39.

Recibido: 23 de febrero de 2006

Aprobado: 13 de marzo de 2006