

D-030

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE PACIENTES CON MUTACIÓN C677T PARA EL GEN DE LA METIL-TETRAHIDROFOLATO REDUCTASA(MTHFR)Y SUS MANIFESTACIONES TROMBÓTICAS

Ramírez D,Fernández V,Monedero M,Digón J,Vinuesa M, de Blas J.

Sº de Hematología. HHUU Virgen del Rocío Sevilla

Material y método: Estudio prospectivo de pacientes con mutación MTHFr de la consulta de trombofilia, se realizó estudio de hipercoagulabilidad. Se valoró la presencia de trombosis en homo y heterocigotos, otras trombo filias congénitas y adquiridas y antecedentes familiares de trombosis. Se realizó estudio estadístico SPSS para Windows v.15.

Resultados: Se analizaron 63 pacientes con mediana de edad de 36 años (rango:6-77), 54% mujeres y 46% varones .52.4% hetero cigotos para MTHFr y 47.6% homocigotos. 57,1% con trombosis, 20 (55,6%) eran homocigotos para la MTHFr 16(44,4%) eran heterocigotos. La clínica trombótica fué: 19 TVP (30,2%); 10 TEP (27,8%); 5 ETEV recurrente (13,9%), 6 trombosis de localización atípica (16,7%) y 8 Ictus (22,2%). De 36 pacientes con trombosis 13 (36,1%) tenían otras trombofilias congénitas, siendo FV Leiden la más frecuente en 4(11,1%). 12 de estos 36 pacientes (33,3%) tenían hiperhomocisteinemia ($N:<14\text{mm/l}$). Se encontraron diferencias estadísticamente significativas con: la cirugía reciente ($p=0,004$) y la inmovilización ($p=0,008$) ; 6 pacientes con trombosis (16,7%) con antecedentes familiares de trombosis ($p=0,017$) y 3 de los pacientes con trombosis (8,3%) tenían antecedentes familiares de trombofilia congénita ($p=0,007$).

Conclusión: No hemos hallado diferencias estadísticamente significativas , entre la presencia de la mutación MTHFr y la génesis de trombosis, pero sería necesario una mayor casuística para determinar el papel de esta mutación en el proceso trombótico, excluyendo otras trombofilias congénitas y adquiridas.