



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 160/2082 - Mutación en homocigosis del Factor de V de Leiden y síndrome Antifosfolípídico: una peligrosa asociación infrecuente

E.B. Zapata Ledo<sup>a</sup>, M. Boksan<sup>b</sup>, A. Delgado García<sup>a</sup>, J. Flores Torrecillas<sup>c</sup>, T. Kostyrya<sup>d</sup>, F. Guillén Cavas<sup>c</sup> y R.M. Requena Ferrer<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina de Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Casco Antiguo. Cartagena. Murcia. <sup>b</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Casco Antiguo. Cartagena. Murcia. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Casco Antiguo. Cartagena. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de 4<sup>o</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Casco. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** paciente mujer de 39 años, antecedentes médicos: esterilidad primaria, fallos en la implantación con técnicas de reproducción asistida en tratamiento con anticonceptivo hormonal combinado por algias pélvicas durante 10 años. Acude a urgencias por febrícula, dolor e inflamación en tobillo y disnea moderada progresando a mínimos esfuerzos. Cursa ingreso en UCI ante diagnóstico de enfermedad tromboembólica, mejorando clínicamente tras iniciar tratamiento con HBPM y sintrom sin incidencias. Interconsulta con Hematología: Mutación para factor V de Leiden (homocigota). Síndrome antifosfolípídico. Anticuerpos anticardiolipinas IgM IgG:+ con IgG+ a las 12 semanas.

**Exploración y pruebas complementarias:** Taquipnea en reposo. Murmullo vesicular disminuido en bases sin estertores. Taquicardia rítmica y sin soplos. Tobillo derecho: aumento temperatura, rubor y edema. Muslo derecho: petequias en cara lateral. Analítica: TTPa: 0,9 dímero D: 7.940 ng/ml ECG: onda q cara inferior, angio-TC: defectos de repleción en la luz de las arterias pulmonares principales derecha y segmentarias de forma bilateral. Derrame pleural izquierdo. Ecografía y estudio Doppler venoso: trombo del sistema venoso profundo a nivel poplíteo.

**Juicio clínico:** Tromboembolismo pulmonar y venosa profunda.

**Diagnóstico diferencial:** Trombofilia.

**Comentario final:** El factor V Leiden y la mutación del gen de la protrombina son los polimorfismos más frecuentemente implicados en la trombosis. Los pacientes que son homocigotos para el alelo mutado tienen un riesgo mayor para los eventos tromboembólicos. La prevalencia en homocigosis sería del 0,06-0,25%. El síndrome antifosfolípídico o síndrome de Hughes es un estado autoinmune de hipercoagulabilidad causado por anticuerpos dirigidos contra los fosfolípidos de las membranas celulares. Ambas entidades además de su asociación infrecuente, multiplican el riesgo de eventos trombóticos.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Rosendaal FR, Koster T, Vandenbroucke JP, Reitsma PH. High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). *Blood*. 1995;85:1504-8.
2. Svensson PJ, Dahlback B. Resistance to activated protein C as a basis for venous thrombosis. *N Engl J Med*. 1994;330:517-22.
3. Rosendaal FR. Risk factors for venous thrombosis: prevalence, risk, and interaction. *Semin Hematol*. 1997;34:171-87.
4. Endler G, Mannhalter C. Polymorphisms in coagulation factor genes and their impact on arterial and venous thrombosis. *Clin Chim Acta*. 2003;330:31-55.
5. 13. Ho WK, Hankey GJ, Quinlan DJ, Eikelboom JW. Risk of recurrent venous thromboembolism in patients with common thrombophilia: a systematic review. *Arch Intern Med*. 2006;166:729-36.
6. Al-Allawi NA, Badi AI, Goran MA, Nerweyi FF, Ballo HM, Al-Mzury NT. The Contributions of Thrombophilic Mutations to Genetic Susceptibility to Deep Venous Thrombosis in Iraqi Patients. *Genet Test Mol Biomarkers*. 2015;19(9):500-4.