



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

160/2058 - MUTACIÓN 20210G/A DEL GEN DE LA PROTROMBINA ES UN MARCADOR IMPORTANTE A MAYOR RIESGO DE TROMBOSIS: A PROPÓSITO DE UN CASO

V. Dzyumak Parshikova^a y M.J. González Fajardo^b

^aMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud de Mutxamel. Alicante.

^bMédico de Familia. Centro de Salud Mutxamel. Alicante.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 51 años. Anemia ferropénica, hernia de hiato, sin FRCV. No toma ningún tratamiento de forma habitual. Presenta antecedentes familiares de HTA, TVP, enfermedad aórtica y enfermedades oncológicas. Ha sido atendida en el Centro de Salud en tres ocasiones por dolor abdominal difuso, acompañado de náuseas sin vómitos y diarreas 5-6 veces al día líquidas sin productos patológicos. Diagnosticada de gastroenteritis aguda, realiza tratamiento sin mejoría. Acuda por la tercera vez por dolor muy intenso y aumento del perímetro abdominal.

Exploración y pruebas complementarias: Temperatura 37,3 °C, TA (mmHg) 125/49, FC (lat/min): 92. Regular estado general. Eupneica. Sin focalidad neurológica. AC: rítmica, sin soplos. AP: MVC sin ruidos sobreañadidos. Abdomen: blando y depresible, doloroso a la palpación de hemiabdomen derecho con defensa. Peristaltismo conservado. No se palpa masas. MMII: sin edemas, no signos de TVP. Ante la sospecha diagnóstica de Apendicitis aguda se remita a urgencias del Hospital. Analítica de sangre: Leucocitos $9,4 \times 10^9/l$, Linfocitos 17,3%, hematias $3,6 \times 10^{12}/L$, Hb 6,6 g/dl, hematocrito 22,2%, VCM 61,2 fl, MCH 18,2 pg, PCR 6,71 mg/dl. ECG, Rx tórax y Rx abdomen serie oclusiva sin alteraciones. TAC abdominopélvico con CIV: trombosis extensa que afecta a vena porta, eje esplenoprotal, extendiéndose a toda la vena mesentérica superior. Trombosis venosa de vena ovárica izquierda y derecha. Impresión diagnóstica: Extensa trombosis portal -eje esplenoportal y mesentérica superior. Trombosis de ambas venas ováricas.

Juicio clínico: Extensa trombosis portal-eje esplenoportal y mesentérica superior. Trombosis ambas venas ováricas.

Diagnóstico diferencial: Apendicitis aguda, diverticulitis aguda, trombosis venosa mesentérica primaria, colitis isquémica, colitis pseudomembranosa.

Comentario final: Ha sido diagnosticada de la mutación II 20210 heterocigota. Dado los antecedentes personales se decide poner tratamiento con anticoagulantes definitivamente. Mutación del gen de la protrombina (PTG 20210^a), marcador asociado a un mayor riesgo de trombosis. Presentan un incremento de 3 veces el riesgo de sufrir un evento trombótico vénoso. En este presente caso, ha sido importante este hallazgo para determinar las medidas terapéuticas y para tomar medidas preventivas en los miembros de su familia si la portan.

BIBLIOGRAFÍA

1. Qi X1, Li H, Liu X, Yao H, Han G, Hu F, Shao L, Guo X. Novel insights into the development of portal vein thrombosis in cirrhosis patients. *Expert Rev Gastroenterol Hepatol*. 2015;1-12.
2. López JA, Kearon C, Lee YA. Deep Venous Thrombosis. *Hematology*. 2004;(1):439-562.
3. Press R, De Loudhery T. Thrombotic Risk Assessment. *Clinical Laboratory News*. 2000;8-12.