



ELEGIR CON PRUDENCIA Y EVIDENCIA

Nota N° 1: Trombofilia hereditaria

El término “*trombofilia*” surge a partir del descubrimiento de la deficiencia de antitrombina y se refiere a un aumento de la tendencia a trombosis. Puede ser hereditaria o adquirida.

Trombofilia hereditaria: su solicitud debe efectuarse en base a los beneficios que se le puede ofrecer a quien se estudia; hay que tener en cuenta que no es un estudio de rutina.

Los estudios de laboratorio incluyen: Antitrombina, Proteína C, Proteína S, Mutación en el gen de la protrombina (PT 20210A) y Resistencia a la Proteína C Activada /Factor V Leiden.

NO está indicado el estudio del Polimorfismo del PAI (frecuencia en la población: 50% para el 4G/5G y 25% para el 4G/4G) ni el de la metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) variante termolábil (frecuencia en la población: 40% para el heterocigota y 10% para el homocigota), ya que ninguno de los dos ha demostrado ser un factor de riesgo independiente para trombosis venosa.

*Quien solicite un estudio de **Trombofilia hereditaria** debe saber por qué lo pide, que hará con los resultados obtenidos, además de informar adecuadamente al paciente antes de solicitarlo. Hay situaciones en las cuales el solicitarlo puede llevar a estigmatización del paciente, estudios familiares innecesarios e indicaciones médicas no adecuadas.*

Grupo CAHT



Bibliografía:

- 1- Genetic Testing for Thrombophilia. Plenary Lecture at the ISTH 2015 Congress. Canada - Toronto. *Louis B Jaques*
- 2- Reducing the Risk of Venous Thromboembolism during Pregnancy and the Puerperium. Green-top Guideline No. 37a April 2015
- 3- Thromboembolic Disease in Pregnancy and the Puerperium: Acute Management. Green-top Guideline No. 37b April 2015
- 4- Inherited thrombophilias in pregnancy. ACOG Practice Bulletin No. 138: Obstet Gynecol. 2013 Sep;122(3):706-17
- 5- ACMG Practice Guideline: lack of evidence for MTHFR polymorphism testing. Genet Med 2013 Feb; 15(2): 153-6.
- 6- VTE, Thrombophilia, Antithrombotic Therapy, and Pregnancy Antithrombotic Therapy and Prevention of Thrombosis, 9th ed: American College of Chest Physicians. Evidence-Based Clinical Practice Guidelines. Shannon M . Bates , MDCM ; Ian A. Greer, MD, FCCP ; Saskia Middeldorp , MD , PhD ; David L. Veenstra , PharmD , PhD ; Anne-Marie Prabalos, MD ; and Per Olav Vandvik , MD , PhD . Chest. 2012 Feb;141(2 Suppl):e691S-736S. doi: 10.1378/chest.11-2300.

*Grupo de trabajo Hemostasia en la mujer y
Comisión Directiva Grupo CAHT*

Grupo CAHT

Luis Sáenz Peña 342 9ºA. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. República Argentina
Correo electrónico: grupocaht@gmail.com
Teléfono: (011) 4384-5802