PARA PROFESIONALES

LIMITACIONES DE LA EXCLUSIÓN DE LA DEFICIENCIA HEREDITARIA DE PROTEÍNA C MEDIANTE UN ENSAYO CROMOGÉNICO: DISCREPANCIAS DE FENOTIPO Y GENOTIPO

La deficiencia de proteína C (PC) se asocia con un mayor riesgo de tromboembolismo venoso (TEV). Su diagnóstico supone un desafío debido a varias limitaciones clínicas y de laboratorio. En la práctica diaria, la exclusión de esta deficiencia se realiza por pruebas que miden la actividad de la PC, ya sea por ensayos coagulométricos o cromogénicos, siendo estos últimos los más utilizados. Un estudio evalúa el carácter predictivo de los valores de actividad de PC medidos con ensayo cromogénico comparado con otro basado en el tiempo de coagulación respecto a su capacidad de identificar las variaciones subyacentes en el gen PROC. Debido a diferencias en sensibilidad, especificidad, valor predictivo positivo y negativo se propone un algoritmo que sugiere elegir el ensayo en función de circunstancias preanalíticas y clínicas. Una única determinación de la actividad de la PC podría no ser suficiente para la exclusión de una deficiencia hereditaria cuando existe historia personal y/o familiar de TEV.

Bibliografía:
Seidel H y col. Laboratory Limitations of Excluding Hereditary Protein C Deficiency by Chromogenic Assay: Discrepancies of Phenotype and Genotype. Clin Appl Thromb Hemost 2020; 26: 1076029620912028. doi: 10.1177/1076029620912028.