

PRE-TROMBOSIS COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE LA MUTACIÓN G20210A DE LA PROTROMBINA

Iris Luengo Arroyo, Annabel Carreras Martínez, Yolanda Palomino Ortiz, Mouafk Asaad

OBJETIVO

Describir el caso de un paciente joven que presenta episodios de pérdida de visión unilateral, con la mutación G20210A del gen de la protrombina (precursora de la trombina), la cual se ha asociado con un aumento del riesgo tromboembólico debido al aumento de los niveles de trombina en sangre.

CASO CLÍNICO

Paciente de 41 años que acude a nuestro servicio de Urgencias por dos episodios autolimitados de visión borrosa en el ojo derecho (OD) durante la última semana. No presenta antecedentes patológicos reseñables, y como antecedentes familiares destaca una hermana con historia de abortos de repetición.

Exploración oftalmológica:

Agudeza visual: 1.0 / 1.0

Presión intraocular: 18 / 18

BMC: segmento anterior sin hallazgos patológicos

Fondo de ojo OD: tortuosidad vascular, hemorragias intrarretinianas peripapilares, en polo posterior, signos de cruce asociados (*Figura 1*).

En la tomografía óptica computarizada de mácula se observa una hemorragia intrarretiniana juxtafoveal (*Flecha en Figura 2*).

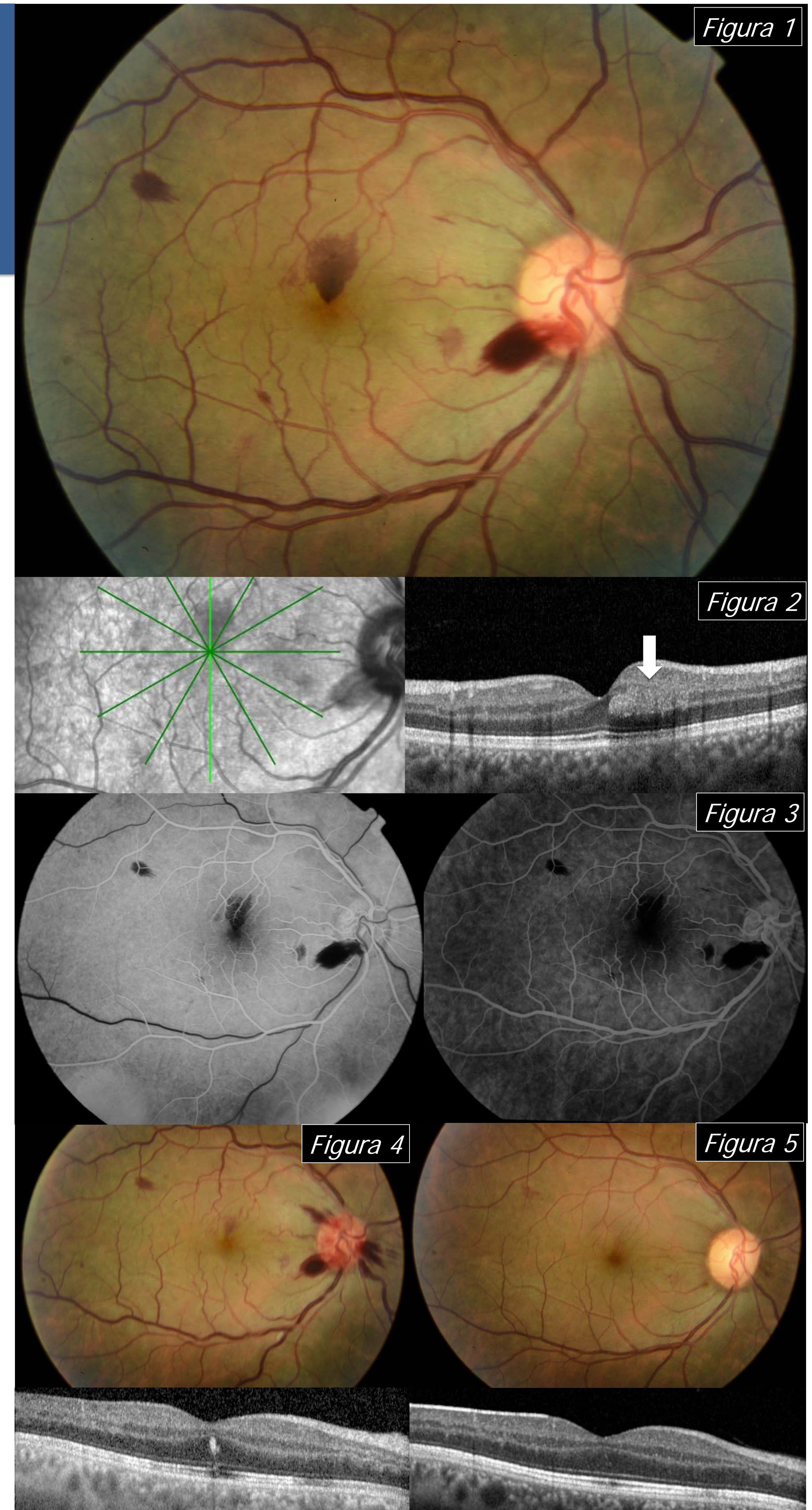
La angiografía fluoresceínica no mostró áreas de isquemia retiniana (*Figura 3*).

Orientación diagnóstica: Pre-trombosis venosa retiniana.

Plan: Ante esta clínica, y debido a los antecedentes familiares, se realiza estudio de los factores de coagulación y los factores de riesgo cardiovascular.

- El análisis genético mediante reacción en cadena de la polimerasa muestra la **mutación G20210A en heterocigosis del gen de la protrombina**, la cual se encontró también en la hermana del paciente.
- El Servicio de Hematología recomienda tratamiento con ácido acetilsalicílico a dosis de 100mg diarios de manera indefinida.

Evolución: A la semana se observa disminución de la tortuosidad vascular y reabsorción progresiva de las hemorragias (*Figura 4*), hasta su completa resolución a las 4 semanas (*Figura 5*).



CONCLUSIONES

- Existen datos contradictorios en la literatura sobre el papel de las trombofilias en la patogénesis de la oclusión venosa retiniana (OVR). Algunos autores encontraron una incidencia de trombofilia mayor en pacientes jóvenes con OVR ⁽¹⁾. Sin embargo, otros estudios no encontraron tales diferencias ⁽²⁾.
- Los factores de riesgo cardiovascular adquiridos han sido claramente asociados con la OVR ⁽³⁾. Se ha postulado que las trombofilias pueden jugar algún papel en pacientes sin factores de riesgo conocidos, por lo que estaría recomendado su estudio ⁽²⁾⁽⁴⁾.

Por lo tanto, **estaría indicado realizar un estudio en búsqueda de posibles trombofilias ante un paciente joven y sin factores de riesgo conocidos con hallazgos sugestivos de trombosis o pre-trombosis venosa en el fondo de ojo.**

Conflicto de intereses: ninguno.

Bibliografía:

- (1) Arsene S, Delahousse B, Regina S, et al. Increased prevalence of factor V Leiden in patients with retinal vein occlusion and under 60 years of age. *Thromb Haemost* 2005;94:101-6.
- (2) Rehak M, Rehak J, Muller M, et al. The prevalence of activated protein C (APC) resistance and factor V Leiden is significantly higher in patients with retinal vein occlusion without general risk factors. Case-control study and meta-analysis. *Thromb Haemost* 2008;99:925-9.
- (3) O'Mahoney PR, Wong DT, Ray JG. Retinal vein occlusion and traditional risk factors for atherosclerosis. *Arch Ophthalmol* 2008;126:692-9.
- (4) Rehak M, Krcova V, Slavik L, et al. The role of thrombophilia in patients with retinal vein occlusion and no systemic risk factors. *Can J Ophthalmol* 2010;45:171-5.