

## Trombofilia primaria en México

Guillermo J. Ruiz-Argüelles\*

Los padecimientos trombóticos son responsables de más de la mitad de los fallecimientos de los miembros de sociedades desarrolladas. Los estados de trombofilia suponen un desequilibrio entre las actividades de los mecanismos procoagulantes y anticoagulantes naturales. Se reconocen dos tipos de trombofilia, la primaria o heredada y la secundaria. Dentro de los estados de trombofilia primaria o heredada, los más frecuentes son: la resistencia a la proteína C (PC) activada, la deficiencia de PC, de proteína S (PS) y de antitrombina III (AT-III). La distribución de los estados de trombofilia primaria en nuestro país comienza a conocerse: En un grupo de 102 pacientes mestizos mexicanos con algún marcador clínico de trombofilia primaria, encontramos que 39% tienen el fenotipo de la resistencia a la proteína C (PC) activada, 5% deficiencia de PC y 2% deficiencia de proteína S. Más tarde, en otro grupo de 37 pacientes trombofílicos mexicanos, investigamos el polimorfismo de los genes del factor V G1691A (Leiden), de la protrombina (PT) G20210A y de la reductasa del metilentetrahidrofolato (MTHFR) C677T. En cinco pacientes se encontró un estado heterocigoto para la mutación Leiden del factor V, 5 fueron heterocigotos para la mutación 20210 G->A de la PT, 16 fueron heterocigotos y 6 homocigotos para la mutación 677 C->T de la 5,10-MTHFR. Se identificaron además cuatro individuos con co-se-

gregación de alguna de las mutaciones trombofílicas. Para el factor V Leiden, la PT 20210 y la MTHFR 677, las frecuencias alélicas resultaron de 1% (+/- 0.2%, = 0.05), 0% y 51% (+/- 5%, = 0.05), con riesgos relativos de trombosis de 5.94 ( $p=0.08$ ),  $>7.66$  ( $p<0.05$ ) y 0.44 ( $p$  NS), respectivamente. En mestizos mexicanos trombofílicos, las prevalencias baja de la mutación del factor V Leiden (13.5%) y alta de la protrombina 20210 G->A (16%), contrastan con las identificadas en pacientes trombofílicos caucásicos (21 y 6% respectivamente,  $p < .01$ ). Por otro lado, la prevalencia alta de la mutación de la MTHFR tanto en controles (78%) como en trombofílicos (59%) no apoyan que esta mutación juega algún papel en la trombofilia hereditaria de los mexicanos.

### Referencias

1. **Ruiz-Argüelles GJ.** Algunos datos sobre los estados de trombofilia hereditaria en México. *Med Int Méx* 1997; 13:229-232.
2. **Ruiz-Argüelles GJ, González-Estrada S, Garcés-Eisele J, Ruiz-Argüelles A.** Primary thrombophilia in México: A prospective study. *Am J Hematol* 1999; 60:1-5.
3. **Ruiz-Argüelles GJ, Garcés-Eisele J, Reyes-Núñez V, Ramírez-Cisneros FJ.** Primary thrombophilia in México II: Factor V G1691A (Leiden), prothrombin G20210A and methylenetetrahydrofolate reductase C677T polymorphism in thrombophilic Mexican mestizos. Enviado.

\* Clínica Ruiz de Puebla.