

Relatos Casos Clínicos

PO - (UM16-21) - TROMBOSE VENOSA PROFUNDA - QUANDO SURGE O PRIMEIRO CASO NUMA FAMÍLIA

Sílvia Farraposo¹; Irene Godinho²

1 - USF Luz; 2 - USF

O Tromboembolismo Venoso (TEV) constitui a manifestação major dos estados de hipercoagulabilidade, dois terços sob a forma de Trombose Venosa Profunda (TVP), e cerca de um terço sob a forma de Embolia Pulmonar (EP). Estas manifestações constituem um problema clínico relativamente comum, com uma incidência anual de, aproximadamente, 1 em cada 1000 adultos. Os estados de hipercoagulação podem ser adquiridos, idiopáticos ou terem transmissão genética, sendo o Fator V de Leiden (FVL) e a mutação da Protrombina (PT), as patologias clássicas deste último grupo. Em particular, a mutação da PT tem uma prevalência de até 2% na população caucasiana, e está presente em até 6% dos casos de TEV e em até 18% dos casos de história positiva de TEV. As evidências sugerem que a trombofilia se deva à presença de níveis mais elevados de PT nos portadores da mutação.

Utente do género masculino, 20 anos de idade, integrado numa família de classe média-alta, sem antecedentes de pessoais e médicos relevantes, exceto ser fumador (4 UMA). Em Dezembro de 2014, recorreu ao Serviço de Urgência (SU) do hospital da área de residência por edema e dor no membro inferior esquerdo, com 2 dias de evolução. Foi feito o diagnóstico de TVP e iniciada anti-coagulação em internamento. Teve alta hospitalar medicado com varfarina e recomendação para consultar o seu Médico Assistente. Em consulta no Centro de Saúde (CS), por tratar-se de um jovem adulto sem antecedentes médicos relevantes, pessoais e familiares, foram considerados como possíveis diagnósticos diferenciais para a trombofilia subjacente a Doença de Hodgkin ou a existência de uma neoplasia sólida. Foi prescrita a realização de uma TAC toraco-abdominal que o doente veio mostrar em nova consulta em Janeiro de 2015, e que relatava a existência de uma "trombose crónica da veia ilíaca esquerda". Este achado sugestionou a existência de uma coagulopatia, pelo que foi pedido um estudo genético do FVL ao Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge, com confirmação do diagnóstico de trombofilia: "Portador heterozigótico da variante alélica Protrombina (PT) P20210G>A (G/A) – Alelo A". O estudo molecular foi estendido aos familiares diretos do doente, identificando-se no ramo paterno sete relativos com a variante alélica (avô, pai, 3 tios, primo e uma irmã). Todos os portadores da mutação foram referenciados para a consulta de Aconselhamento Genético. Alguns dos portadores iniciaram anti-coagulação profilática, atendendo à idade e às comorbilidades apresentadas.

Os portadores da mutação G20210A da PT apresentam um risco 2 a 4 vezes superior de TEV, relativamente à população em geral, embora alguns estudos apontem para o fato desse risco só se tornar efetivo, se além da mutação, o doente apresentar concomitantemente outros fatores de risco para TEV, entre eles o tabaco. Esta ambiguidade reflete-se na prática clínica do Médico de Família que deve decidir sobre anti-coagular ou não, profilaticamente, os indivíduos portadores da mutação, deve reconhecer o melhor anti-coagulante para cada paciente e deve reconhecer situações de novo que necessitem de profilaxia.