

TROMBOFILIA GENÉTICA COMO CAUSA DE INFERTILIDAD: A PROPÓSITO DE UN CASO. MUTACIONES DEL GEN MTHFR

Fabiola Galviz¹, Natassha Carrasco², Carlos Moyetones²

INTRODUCCIÓN

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la infertilidad como una enfermedad del sistema reproductivo que se caracteriza por la no consecución de un embarazo clínico tras 12 meses o más de relaciones sexuales habituales sin anticoncepción. La infertilidad es un problema de la pareja. En aproximadamente el 25% de los casos, el diagnóstico primario es de infertilidad masculina, que además contribuye a otro 15%-25% de los casos restantes. Las causas documentadas de infertilidad incluyen factores pélvicos o tubarios que interfieren con el transporte del óvulo, anovulación, anomalías del aparato reproductor masculino, y penetración anormal de espermatozoides en el moco cervical. A pesar de los más recientes avances obtenidos en el diagnóstico y seguimiento de la infertilidad, entre 10 y 20% de los casos no puede identificarse ninguna etiología. Estas incógnitas en el estudio de la infertilidad representan un reto. En fecha reciente se ha planteado una fuerte asociación entre los trastornos de fertilidad y alteraciones funcionales del sistema inmune, las cuales contribuyen al origen y mantenimiento de la infertilidad.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 40 Años, Nuligesta, con vida sexual activa, sin método anticonceptivo, quien acude por deseo de embarazo desde hace 3 años. Antecedentes personales: Hiperprolactinemia diagnosticada a los 30 años secundaria a Adenoma hipofisiario por Resonancia, en tratamiento con Dostinex 0.5 mg, lunes y jueves. Tratamiento con Euthyrox 25 mcg OD Tratamiento con Prednisona 5 mg OD por Células NK. Se realiza ecosonograma transvaginal, arrojando útero y ovarios sin alteraciones orgánicas. Se indica paraclínicos especiales como FSH, LH, estradiol, curva de tolerancia a la glucosa, anticuerpos antinucleares con valores dentro de límites normales. Sin embargo, al solicitar hematología completa se evidencia: VSG 23 mm 1º hora (VN < 20), y acortamiento leve del tiempo de tromboplastina parcial activado, PTTK, respecto al control (paciente 37'' y control 44,2''). Mientras que se encontraron en rango normal CH50, CA-125, proteína C reactiva (PCR), homocisteína, TSH y T4L. Fueron negativos los anticuerpos antitiroideos antiperoxidasa, antiSSA, anticardiolipinas (IgG, IgM) y

anticoagulante lúpico. La progesterona (20/09/2019) del día 22 del ciclo fue de 380 ng/dl (VN 300-3000). Ante ello solicitamos el estudio de las variantes genéticas del gen *MTHFR*, evidenciando mutaciones del Gen *MTHFR* C677T heterocigoto mutado. Interconsulta con inmunología quien indica: Metilfolato (5´MTHF): 1 mg/día antes y durante el embarazo (luego 5´MTHF 0,5 mg/día) o ácido fólico 10 mg/día en embarazo (luego 5 mg/día de por vida). Se asocia Coraspirina: 81 mg/cena hasta iniciar la enoxaparina Omega III, Vitamina C, Calcio más vitamina D enoxaparina (Clexane). Diagnóstico: 1) Infertilidad primaria con única pareja, asociados a trombofilia genética de riesgo muy bajo (heterocigota para *MTHFR* C677T) dado por componente inflamatorio leve (aumento de VSG) y acortamiento del PTTK respecto al control que es el responsable de la hipercoagulabilidad.

CONCLUSIONES

A pesar de que los porcentajes de infertilidad secundarios a causas inmunológicas son el 10-20 % de los casos lo que indica que son bajos, no podemos dejar de lado la evaluación integral que incluya los estudios inmunológicos de las pacientes. Con realizar hematología completa que incluya VSG y que esta se

encuentre elevada, nos puede guiar a estar en la presencia de un factor inmunológico.

Palabras clave: *infertilidad, hiperprolactinemia, gen MTHFR, células NK, hipotiroidismo.*

¹ Médico Cirujano. Especialista en Ginecología y Reproducción Humana. Cruz Roja Venezolana.

² Médico Cirujano. Residente del Postgrado de Ginecología y Reproducción Humana. Cruz Roja Venezolana.

CORRESPONDENCIA

Fabiola Galviz. Postgrado de Ginecología y Reproducción Humana. Cruz Roja Venezolana. Teléfono: 0414-2835278. Dirección de correo electrónico: fabigasilv@gmail.com