



# Informe de **Recomendación**

Nº 503

PROCEDIMIENTOS

Enero/2020

## **Pruebas para el diagnóstico de la trombofilia en el embarazo**

Brasília – DF  
2020

**Tecnología:** Prueba de diagnóstico de la mutación del gen de la protrombina (G202110A), medición de la proteína C funcional, medición de la proteína S funcional, anti-beta2-glicoproteína I - IgG, anticoagulante lúpico.

**Indicación:** Diagnóstico de la trombofilia en el embarazo.

**Demandante:** Secretaría de Ciencia, Tecnología e Insumos Estratégicos (SCTIE) del Ministerio de Salud de Brasil.

**Introducción:** La mutación G202110A del gen de la protrombina produce un aumento de los niveles plasmáticos de esta proteína del 30%, resultando en un aumento de la formación de trombina y la consiguiente exacerbación de la coagulación, asociadas a un mayor riesgo de trombosis venosa, aproximadamente tres veces en comparación con la población general. La proteína C es una proteína anticoagulante natural dependiente de la vitamina K sintetizada en el hígado. La deficiencia de proteína C puede ser hereditaria o adquirida. La deficiencia hereditaria de proteína C conduce a un estado de hipercoagulabilidad y está presente en el 2-4% de los pacientes con un primer episodio de trombosis venosa. La proteína S es una glicoproteína plasmática dependiente de la vitamina K sintetizada en el hígado que actúa como cofactor de la proteína C activada en la degradación proteolítica de los factores activados V y VIII. Debido a la mejor reproducibilidad y especificidad clínica en comparación con los anticuerpos anticardiolipina (aCL), los anticuerpos anti-beta2-glicoproteína I (a $\beta$ 2GPI) tipo IgG e IgM han sido incluidos como uno de los criterios de laboratorio para el síndrome de anticuerpos antifosfolípidos (SAF). Varios estudios han demostrado una asociación entre la presencia de a $\beta$ 2GPI y trombosis. El anticoagulante lúpico es un anticuerpo que prolonga la coagulación de fosfolípidos al unirse a una región de un antígeno determinante en la porción fosfolípida de la protrombinasa. Prolonga las pruebas de coagulación dependientes de fosfolípidos como el tiempo de tromboplastina parcial activado y el tiempo de protrombina (1,5–7).

**Evidencias científicas:** Actualmente la recomendación de realizar la prueba de trombofilia incluye todas las pruebas mencionadas anteriormente, pero solo en las siguientes situaciones: (a) Mujeres embarazadas con una historia personal de tromboembolismo venoso (TEV), con o sin factor de riesgo recurrente y ninguna prueba previa de trombofilia; y (b) Mujeres embarazadas con familiares de primer grado con un historial de trombofilia hereditaria de alto riesgo. Factores hereditarios: factor V de Leiden; mutación del gen de la protrombina; deficiencias de proteína C, proteína S y antitrombina III; SAF: aCL IgG e IgM, a $\beta$ 2GPI IgG e IgM, anticoagulante lúpico.

**Análisis de impacto presupuestario:** El impacto presupuestario total resultante de la incorporación de las pruebas diagnósticas para trombofilia en el embarazo en el ámbito del Sistema Único de Salud (SUS), en un escenario con tasa de participación de mercado, se estimó entre aproximadamente R\$ 5,4 millones y R\$ 12,2 millones en cinco años.

**Consideraciones:** Considerando las necesidades de pruebas para el correcto diagnóstico de la trombofilia en el embarazo, aún no disponibles en el SUS, identificadas en el Informe de Recomendación N° 502/2019 - Protocolo Clínico y Directrices Terapéuticas para la Prevención del Tromboembolismo Venoso en Mujeres Embarazadas con Trombofilia (6), aprobado por el Registro de Deliberación N° 493/2019, los miembros de Conitec decidieron por recomendar la incorporación de pruebas diagnósticas para trombofilia en el embarazo.

**Recomendación final:** Los miembros de Conitec presentes en la 84ª Reunión Ordinaria, el 4 de diciembre de 2019, decidieron por unanimidad recomendar la incorporación de las siguientes pruebas diagnósticas para trombofilia en el embarazo, en el ámbito del SUS, de acuerdo con el Protocolo Clínico

y Directrices Terapéuticas: a) mutación del gen de la protrombina; b) medición de la proteína C funcional; c) medición de la proteína S libre; d) anti-beta2-glicoproteína - IgG; e) anti-beta2-glicoproteína - IgM; y f) anticoagulante lúpico. El Registro de Deliberación No. 494/2019 fue firmado.

**Decisión:** Incorporar las siguientes pruebas diagnósticas para trombofilia en el embarazo, en el ámbito del SUS, de acuerdo con el Protocolo Clínico y Directrices Terapéuticas: a) mutación del gen de la protrombina; b) medición de la proteína C funcional; c) medición de la proteína S libre; d) anti-beta2-glicoproteína - IgG; e) anti-beta2-glicoproteína - IgM; y f) anticoagulante lúpico, de acuerdo con la Resolución Ministerial N° 1, publicada en el Diario Oficial de la Unión N° 8, sección 1, página 65, el 13 de enero de 2020.

