

## Test en trombofilia por la Sociedad Británica de Hematología

La Sociedad Británica de Hematología actualiza y amplía las guías clínicas enfocándose solo en los factores que se identifican con pruebas de laboratorio en trombofilia y, por lo tanto, excluyen trastornos como cáncer, afecciones inflamatorias y obesidad que se asocian con la trombosis a través de múltiples mecanismos. A continuación se citan las recomendaciones de algunas situaciones analizadas en dicha publicación.

**Deficiencia de anticoagulantes naturales y riesgo de trombosis:** 1. Realizar pruebas genéticas para identificar las variantes causales responsables de las deficiencias identificadas fenotípicamente de antitrombina, Proteína C y S cuando los resultados influirán en el manejo (Grado 2B). 2. Las pruebas de deficiencias de anticoagulantes fisiológicos deben realizarse solo después de 3 meses de anticoagulación para trombosis aguda (G. 2B).

**Rasgos genéticos adquiridos y riesgo de trombosis:** 1. Se sugiere realizar pruebas de hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) en trombosis en sitios inusuales y parámetros hematológicos anormales o evidencia de hemólisis (G. 2C). 2. Se recomiendan pruebas para el panel neoplasias mieloproliferativas (NMP) en trombosis en sitios inusuales y con anomalías en el hemograma completo (HC) que sugieren una NMP (G. 1C). 3. Se sugiere probar la mutación JAK2 en pacientes con trombosis de la vena esplácnica o del seno venoso cerebral (TVSC) en ausencia de factores desencadenantes claros y un HC normal (G. 2C).

**Rasgos adquiridos no genéticos: Síndrome antifosfolípido (SAF):** 1. Detección de anticuerpos antifosfolípidos (ACAF) después de tromboembolismo venoso (TEV) no provocado porque esto puede alterar el tratamiento, incluida la elección de la terapia antitrombótica (G. 1B). 2. Se sugiere la detección de ACAF en TEV provocado por un factor de riesgo menor, ya que esto puede alterar el manejo, incluida la elección de la terapia antitrombótica (G. 2C). 3. Los pacientes con eventos trombóticos múltiples agudos y evidencia de insuficiencia orgánica sugestiva de SAF catastrófico deben someterse a pruebas de ACAF (G. 1A). 4. Como el SAF es una trombofilia adquirida, no se recomienda el cribado de ACAF en familiares de pacientes con trombosis (G. 1A).

**Trombosis en sitios inusuales:** 1. No se recomienda la prueba de trombofilia hereditaria en pacientes con trombosis si la única indicación es trombosis en un sitio inusual porque la asociación es débil y su presencia no cambiaría el manejo (G. 2B). 2. Realizar pruebas con el panel NMP en trombosis en sitios inusuales con anomalías en el HC que sugieran una NMP (G. 1C). 3. Se sugieren pruebas genéticas con mutación JAK2 en trombosis de la vena esplácnica o TVSC en ausencia de factores desencadenantes claros y un HC normal (G. 2C). 4. Se recomienda la prueba de ACAF en trombosis en sitios inusuales en ausencia de factores desencadenantes claros, ya que el tipo y la duración de la anticoagulación se ven afectados por la presencia de estos anticuerpos (G. 1A). 5. Se sugiere considerar la realización de pruebas de HPN en trombosis en sitios inusuales y parámetros hematológicos anormales o evidencia de hemólisis (G. 2C). 6. Considerar la prueba de ACAF en pacientes con oclusión de la vena de la retina en ausencia de cualquier otro factor de riesgo asociado con ella (G. 2C).

### Bibliografía

Deepa J. Arachchilage et al. Guidelines for thrombophilia testing: A British Society for Haematology guideline. Br J Haematol. 2022;00:1-16.

<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1111/bjh.18239>