



Cefaleia como apresentação inicial de trombose venosa cerebral associada à mutação do gene 20210 da protrombina: relato de caso

Rafaela Ianisky, Thaise Wrubleski, Jean Tafarel, Maria Figueroa Magalhães • Vitor Dias
Pontifícia Universidade Católica do Paraná

Introdução

A mutação do gene 20210 da protrombina ocorre devido a uma substituição da guanina (G) pela adenina (A) na posição do nucleotídeo 20210 do gene da protrombina no cromossomo 11. Portadores heterozigotos do alelo 20210A têm níveis plasmáticos de protrombina mais elevados do que indivíduos com genótipo normal e têm risco aumentado de trombose venosa. A prevalência da mutação está entre 0,5% e 4%, principalmente presente no estado heterozigoto, sendo a segunda trombofilia hereditária mais comum depois do fator V Leiden.

Relato de caso

Homem de 59 anos, previamente hígido, apresentou-se em nosso pronto-socorro com cefaleia global intensa durante um mês e com alucinações visuais e início recente. A avaliação laboratorial inicial não apresentou nenhuma alteração significativa; infecções do sistema nervoso central também foram excluídas. Além disso, nenhuma descarga epileptiforme significativa foi encontrada na eletroencefalografia. Causas neurológicas e psiquiátricas foram excluídas. A ressonância magnética de encéfalo revelou trombose venosa do seio transversal e sigmóide. Diante dos achados, optou-se por iniciar a anticoagulação com heparina de baixo peso molecular e warfarina. Ele respondeu adequadamente aos medicamentos com resolução dos sintomas. Posteriormente, foram pesquisadas trombofilias, sendo identificada mutação gênica na protrombina G20210 como provável causa da trombose. O paciente assinou o termo de consentimento livre e esclarecido e para esse relato foram apenas utilizados dados de prontuários médicos.

Conclusão

Este caso apresenta aspectos inusitados, principalmente por ser um paciente do sexo masculino sem fatores precipitantes em que a única etiologia possível de trombose é a presença da mutação no G20210 gene da protrombina. Os fatores fortemente associados à trombose venosa cerebral (TVC) variam de fatores hereditários, como deficiências de proteína C e proteína S ou mutações no fator V de Leiden ou no gene da protrombina. Além disso, infecções locais e sistêmicas, doenças vasculares do colágeno, doenças malignas, gravidez e puerpério, e o uso de anticoncepcionais orais por mulheres jovens podem levar à TVC. Nosso paciente era do sexo masculino, o que significa que ele está livre de todos os fatores de risco específicos de gênero para TVC.

Palavras-chave: Cefaleia, Trombose Venosa