

VALUTAZIONE DEL PATTERN COAGULATIVO E DELLE MUTAZIONI TROMBOFILICHE IN PAZIENTI AFFETTE DA ENDOMETRIOSI. STUDIO DI COORTE OSSERVAZIONALE CASO-CONTROLLO

Obiettivo: Indagare la funzionalità del sistema coagulativo e la prevalenza delle mutazioni trombofiliche nelle pazienti affette da endometriosi rispetto a controlli sani.

Metodi: Studio osservazionale caso-controllo condotto su donne in età fertile con endometriosi sottoposte a chirurgia laparoscopica. Il gruppo di controllo era costituito da pazienti abbinate ai casi per età e BMI. In tutte le pazienti sono stati valutati i livelli di PT, INR, APTT, APTT-ratio, TT, omocisteina, proteina C attiva e proteina S. Per quanto riguarda le mutazioni trombofiliche sono state valutate la mutazione del Fattore II G20210A, del Fattore V G1691GA e della MTHFR C677T e A1298C. I tassi di prevalenza sono stati confrontati con il test chi-quadro.

Risultati: Ottanta pazienti (38 casi e 42 controlli) sono state consecutivamente arruolate nello studio. La valutazione dell'assetto coagulativo non ha mostrato differenze nelle pazienti affette da endometriosi rispetto ai controlli per i valori di PT, INR, APTT, APTT-ratio, TT, omocisteina, proteina C attiva e proteina S. Una prevalenza significativamente aumentata della mutazione omozigote MTHFR C677T è stata riscontrata nelle pazienti affette da endometriosi (34.2% vs 9.5%, $p=0.001$), mentre non sono emerse differenze significative per quanto riguarda le mutazioni MTHFR A1298C, del fattore II e del fattore V.

Conclusioni: Le pazienti affette da endometriosi presentano una prevalenza della mutazione omozigote MTHFR C677T più elevata rispetto alla popolazione sana, che potrebbe influenzare l'evoluzione delle lesioni attraverso l'alterazione dei processi di metilazione del DNA e una riduzione dell'attività antiossidante. Una supplementazione con acido folico potrebbe essere indicata nelle pazienti affette da endometriosi con MTHFR mutato.