

RELATO DE CASO: TROMBOFILIA E IMPACTO NA GESTAÇÃO.

CASE REPORT: THROMBOPHILIA AND IMPACT ON PREGNANCY.

Amanda Gimenes¹; Bruna Ribeiro Gobi¹; Gabriela Merino^{1*}; Marina Marques¹; Tatiana Assad Domingos Theodoropoulos¹

¹Faculdade de Medicina, União das Faculdades dos Grandes Lagos – UNILAGO, São José do Rio Preto, SP, Brasil.

Data de publicação: 30 de dezembro de 2025

[*Autor correspondente: gabri_elia.98@hotmail.com]

RESUMO

Relatamos o caso de uma mulher de 37 anos com trombofilia, uma condição de hipercoagulabilidade, que pode levar à formação de trombos e complicações na gravidez. Durante a gestação, as mulheres têm maior risco de desenvolver trombose devido a mudanças fisiológicas e hormonais. A insuficiência placentária, associada à trombofilia, pode resultar em restrição de crescimento intrauterino, hipertensão gestacional e perdas gestacionais. O caso relatado descreve um indivíduo feminino, com histórico de abortos precoces, diagnosticada com trombofilia primária e adquirida (Síndrome de Anticorpo Antifosfolípido). O tratamento com enoxaparina, AAS, prednisona e progesterona resultou em gestação bem-sucedida. O documento destaca a importância do diagnóstico precoce e do acompanhamento especializado para prevenir complicações. Além disso, aborda os impactos emocionais das perdas gestacionais e a necessidade de suporte psicológico, que, no caso em questão, resultaram na criação, pela paciente, de uma rede de apoio em redes sociais para ajudar outras mulheres na mesma situação.

PALAVRAS-CHAVE

Pré-eclâmpsia, síndrome de HELPP, pressão arterial, gravidez, hemólise

ABSTRACT

We report the case of a 37-year-old woman with thrombophilia, a hypercoagulable condition that can lead to the formation of thrombi and complications during pregnancy. During gestation, women are at higher risk of developing thrombosis due to physiological and hormonal changes. Placental insufficiency associated with thrombophilia can result in intrauterine growth restriction, gestational hypertension, and pregnancy losses. The reported case describes a female individual with a history of early miscarriages, diagnosed with primary and acquired thrombophilia (Antiphospholipid Antibody Syndrome). Treatment with enoxaparin, aspirin, prednisone, and progesterone resulted in a successful pregnancy. The document highlights the importance of early diagnosis and specialized follow-up to prevent complications. Additionally, it addresses the emotional impacts of pregnancy losses and the need for psychological support, which, in this case, led the patient to create a support network on social media to help other women in the same situation.

KEYWORDS

Thrombophilia; Pregnancy Complications; Miscarriage; Depression.

INTRODUÇÃO

A hipercoagulabilidade é um estado de aumento da coagulação sanguínea que pode levar à formação de trombos e coágulos em diferentes partes do corpo. A trombofilia é um termo utilizado para descrever uma predisposição

genética ou adquirida para o desenvolvimento desses trombos sanguíneos.

Durante a gestação, as mulheres estão em maior risco de desenvolver trombose devido a mudanças fisiológicas e hormonais que ocorrem durante esse período e por fatores adicionais,

tais como imobilização, obesidade, idade materna avançada e histórico pessoal ou familiar de eventos trombóticos. Esse estado de hipercoagulabilidade leva ao retardamento do crescimento intrauterino, morte fetal e possíveis abortos recorrentes, uma vez que os vasos teciduais podem estar sub ou ocluídos, limitando a irrigação sanguínea do feto.

A gravidez carrega uma incidência de 0,6 a 1,7 casos de trombose a cada 1000 mulheres grávidas. No puerpério, a prevalência de trombose é maior, onde ocorrem cerca de 50% a 60% destes casos. Segundo a Academia Americana de Medicina Reprodutiva, o histórico de trombose prévia ou um parente de primeiro grau com trombofilia diagnosticada ou suspeita justificam a pesquisa de trombofilias hereditárias em gestantes.¹

A insuficiência placentária é definida como a falência funcional da placenta em garantir oxigenação e aporte nutricional adequados ao conceito, podendo culminar em restrição de crescimento intrauterino (RCIU), hipertensão gestacional, pré-eclâmpsia, oligodrâmnio e perdas gestacionais precoces ou tardias. De acordo com diretrizes nacionais e internacionais, a ocorrência de dois ou mais abortos espontâneos consecutivos, ou sinais indiretos de falência placentária, como o Descolamento Prematuro de Placenta, constitui indicação formal para triagem laboratorial de trombofilias, incluindo avaliação para Síndrome Anticorpos Antifosfolípide.^{2,3}

Um estudo da Universidade de Oxford avaliou a prevalência de trombofilias em pacientes com abortos recorrentes e sem fenômenos tromboembólicos prévios, assim como a prevalência de marcadores trombofílicos, tanto em abortos primários (mulheres sem nascidos vivos anteriores), quanto em secundários. Foram avaliadas 108 mulheres, 55 que abortaram de forma primária e 53 que abortaram de forma secundária ou terciária. As 108 pacientes do grupo de estudo tiveram 440 perdas gestacionais anteriores (média: $4,07 \pm 1,75$). Destas 108, 23 mulheres (21,3%) foram diagnosticadas como tendo pelo menos um marcador de trombofilia.⁴

A incidência de trombose aumenta em até 5 a 10 vezes na gestação. Aproximadamente 15% das grávidas caucasianas são afetadas, com dados de prevalência que podem estar subestimados, uma vez que grande parte das mulheres não são diagnosticadas como portadoras de trombofilia durante a gestação, mas apenas após a terceira perda gestacional.⁵ Há aumento do risco de óbito fetal e partos prematuros, constituindo 75% das causas de morbimortalidade neonatal.

Há uma relação causal íntima entre a Síndrome do Anticorpo Antifosfolípides (SAAF) e anticorpos anticardiolipina positivos e complicações estacionais, envolvendo lesão das células trofoblásticas e tromboses intraplacentárias e consequente hipoxia e insuficiência placentária.

Outras alterações genéticas, como as mutações do fator V Leiden -F5 (R506Q), do gene da Protrombina- F2 (G20210A), e do gene MTHFR (677C>T e 1298A>C), também são causas de trombofilia e já podem estar presentes antes da gestação, sem diagnóstico conhecido.

Também se relacionam à trombofilia a deficiência da proteína S, da proteína C e de antitrombina III, bem como a presença do fator V de Leiden, hiperhomocisteinemia, aumento do fator VIII, elevação do fibrinogênio e da mutação do alelo G20210A do gene da protrombina. Essa última mutação pode estar associada à restrição do crescimento fetal, abrupção da placenta ou sua ruptura.⁶

Fatores ambientais, tais como uso de anticoncepcional, reposição hormonal, e obesidade também se relacionam a aumento do estado pró-trombótico e podem impactar nas mulheres que desejam uma gestação.⁷

Em função das inúmeras variações genéticas relacionadas, o prognóstico e implicações clínicas podem diferir muito nas trombofilias. A interação entre os polimorfismos

genéticos MTHFR C677T, a Síndrome Antifosfolípide (SAF) e o genótipo Pai 1 4G/5G resulta em um prognóstico desfavorável. A combinação de homocisteína elevada e a inibição da fibrinólise aumenta substancialmente o risco tromboembólico. Mulheres que apresentam essa associação estão mais propensas a complicações na gravidez, incluindo abortos espontâneos e trombose.

Em virtude desses riscos elevados, em algumas variantes a implementação de anticoagulação contínua pode melhorar o prognóstico da gestação. Monitorar níveis de homocisteína e, possivelmente, a suplementação de ácido fólico, podem minimizar complicações, como na mutação do gene MTHFR.⁸ Uma gravidez planejada em mulheres portadoras de trombofilia é extremamente importante, pois permite que medidas preventivas sejam tomadas para reduzir o risco de complicações.

Diagnosticar a trombofilia pode ser um desafio, uma vez que os testes diagnósticos são múltiplos e de alto custo, envolvendo testes genéticos, que muitas vezes não são cobertos pelo SUS ou por planos de saúde particulares. Outro fator de confusão diagnóstica é a inespecificidade dos sintomas, diagnósticos tardios, como pós episódio de acidente vascular cerebral, por exemplo e o fato de que o resultado desses exames nem sempre são conclusivos, com interpretação complexa, uma vez que se trata de uma patologia multifatorial, associando fatores ambientais e genéticos para a manifestação clínica final.

Este relato discorre sobre um caso de uma paciente diagnosticada com trombofilia e suas complicações na gravidez. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com seres humanos sob o número 6.486.439 e o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi assinado pela paciente.

RELATO DO CASO

Trata-se de uma paciente feminina, 37 anos, com histórico de abortos sete semanas da sua primeira gestação e não na semana da sua segunda gestação. Iniciada, por insistência da paciente, investigação de trombofilia materna, além dos tradicionais exames de imagem. Realizada histeroscopia: endometrite e pólipos endocervical; histerossalpingografia: moderada ectasia ampolar, espessamento mucoso tubário bilateral; ressonância nuclear magnética de pelve: mioma intrauterino. Laboratorial: elevação de marcadores antifosfatidilserina IgG 29,1 GPL (VR < 10 GPL), IgM 22,9 MPL (VR < 10 MPL), IgA 10,7 APL (VR < 12 APL); anticardiolipina IgG 29,2 GPL (VR < 10 GPL), IgM 18,5 MPL (VR < 10 MPL), IgA 11,7 APL (VR < 12 APL); anticorpos anti-gliadina IgA 35 (VR < 10). Testes genéticos: mutação heterozigótica do gene MTHFR, presença de polimorfismo 4G/5G PAI-1.

Diagnosticada com trombofilia primária e adquirida (Síndrome de Anticorpo Antifosfolípide), foi instituindo tratamento padrão com enoxaparina sódica, AAS, prednisona e progesterona por via vaginal, tendo excelente evolução clínica, em sua terceira gestação a termo, por parto cesariano, com 37 semanas e 3 dias de gestação.

As repercussões emocionais decorrentes dessas perdas reiteradas manifestaram-se de forma significativa, com sintomas compatíveis com episódios depressivos reativos, ansiedade generalizada, sensação de fracasso pessoal, perda de identidade feminina e dificuldades no relacionamento conjugal. Buscando ajuda, iniciou processo terapêutico psicológico com abordagem cognitivo-comportamental, com melhor estruturação emocional frente à frustração reprodutiva. Além disso, engajou-se em um processo ativo de enfrentamento e apoio a outras mulheres na mesma condição, por meio da criação de um perfil em rede social, inicialmente anônimo, que rapidamente ganhou expressiva visibilidade. A página tornou-se um espaço de acolhimento e compartilhamento de informações embasadas, construídas a partir de sua vivência clínica, de orientações médicas recebidas e da rede de apoio emocional formada.

DISCUSSÃO

Trata-se de um caso de uma mulher de 37 anos, com dois abortos precoces, cuja investigação identifica múltiplas causas trombóticas. O correto diagnóstico da trombofilia gera a possibilidade de evitar fatalidades físicas e psicológicas tanto para a gestante, quanto para o bebê.⁹ Segundo o Protocolo de Obstetrícia da FEBRASGO1, suspeita-se de trombofilia após uma ou mais mortes inexplicadas de fetos morfológicamente normais, acima de 10 semanas; um ou mais partos prematuros de neonatos morfológicamente normais, anteriores à 34a semana, devidos à eclâmpsia ou pré-eclâmpsia grave ou insuficiência placentária; três ou mais abortos espontâneos precoces (< 10 semanas), consecutivos e inexplicados, excluídas as causas maternas anatômicas e hormonais, bem como as cromossômicas do casal. No caso em questão, embora não houvesse três abortos prévios, por insistência da paciente, optou-se por iniciar a investigação de trombofilia, o que resultou numa terceira gestação bem-sucedida.

Dentre as diferentes alterações de exames identificadas, a heterozigose na mutação MTHF pode resultar em elevação dos níveis plasmáticos de homocisteína e consequente disfunção endotelial. Essa condição está relacionada a um risco até 2-3 vezes maior de aborto espontâneo precoce, especialmente quando associada a outras patologias. O polimorfismo 4G/5G no gene PAI-1 também foi identificado, em heterozigose. A presença do alelo 4G pode elevar a produção do inibidor do ativador do plasminogênio tipo 1, comprometendo a fibrinólise fisiológica necessária para adequada circulação uteroplacentária. Estudos apontam que mulheres portadoras do alelo 4G têm presença aumentada dessa mutação em 30- 40% dos casos de perdas gestacionais de causa desconhecida.

No perfil imunológico, a paciente apresentou anticorpos antifosfolípides positivos (anticardiolipina e antifosfatidilserina, IgG e IgM), configurando diagnóstico de síndrome antifosfolípide (SAAF), uma vez que é uma das causas adquiridas mais relevantes de abortos de repetição. Não tratada, está associada a risco de aborto entre 40% e 90%, dependendo da fase gestacional e da gravidade do quadro.

Identificada também positividade para anticorpo anti-gliadina IgA (35 U/mL), marcador associado à sensibilidade ao glúten e, potencialmente, à doença celíaca subclínica. Embora a correlação entre intolerância ao glúten e aborto não seja direta, estudos demonstram que pacientes com doença celíaca não diagnosticada podem apresentar infertilidade ou perdas gestacionais em até 10-15% dos casos.

Agravidezem mulheres com trombofilias necessitam seguimento especializado e prevenção de fenômenos tromboembólicos, com uso de heparina, associada a aspirina de baixa dose e prednisona. Abu-Heija e colaboradores avaliaram gestantes com trombofilias e identificaram que cerca de 80% das mulheres que receberam enoxaparina 40 mg/dia e 66,67% das que receberam heparina não fracionada chegaram a partos bem-sucedidos. Neste estudo, os autores concluem que enoxaparina mais aspirina em baixa dose foi uma alternativa melhor à heparina não fracionada mais aspirina, uma vez que pode ser autoadministrada uma vez ao dia por via subcutânea e resultou em melhor desfecho clínico.¹⁰

Há correlação entre a presença de anticorpos anticardiolipina e endometriose associada a outras anormalidades do sistema imune.¹¹ Isso possivelmente ocorre devido às condições imunológicas serem incapazes de eliminar as células endometriais, levando a uma menstruação retrógrada, em meio a um cenário hormonal favorável.¹² O tratamento da endometriose, neste contexto, pode favorecer uma nova gestação.

A experiência de perdas gestacionais recorrentes representa um dos eventos mais devastadores na trajetória reprodutiva feminina, principalmente quando associada a etiologias clínicas complexas como as trombofilias. Este relato aborda os impactos psicoemocionais de duas gestações malsucedidas. A vivência do luto gestacional reiterado frequentemente não encontra

validação social proporcional à dor subjetiva da mulher, o que contribui para o chamado “luto silencioso” — uma forma de sofrimento não legitimado, frequentemente negligenciado em atendimentos médicos centrados apenas na etiologia orgânica da perda¹³. O uso das redes digitais como ferramenta terapêutica indireta de enfrentamento, pode tornar-se canal de humanização da dor, ampliação do suporte emocional e promoção de saúde mental para um grupo invisibilizado nas práticas obstétricas tradicionais.

É imperativo que a abordagem dessas pacientes vá além da terapêutica antitrombótica e inclua, desde o diagnóstico, acompanhamento psicológico especializado, manejo da expectativa gestacional e escuta qualificada. O cuidado multiprofissional contínuo deve ser parte essencial da conduta frente a mulheres com história de abortos de repetição associados à trombofilia e SAAF, reconhecendo não apenas os riscos clínicos, mas os desdobramentos emocionais e identitários que comprometem a qualidade de vida dessas pacientes.

CONCLUSÃO

Em conclusão, o presente relato evidencia que a identificação precoce e abrangente das trombofilias, mesmo antes do preenchimento estrito de critérios protocolares clássicos, pode ser decisiva para a mudança do desfecho produtivo, como demonstrado pela evolução favorável da terceira gestação após investigação direcionada. A demora diagnóstica, ainda frequente na prática clínica, expõe essas mulheres não apenas a riscos obstétricos evitáveis, mas também a um sofrimento psíquico cumulativo, marcado por luto recorrente, culpa, insegurança e perda progressiva da confiança no próprio corpo e no sistema de saúde. A invisibilização desse sofrimento, associada a abordagens excessivamente reativas e pouco individualizadas, contribui para a perpetuação de um cenário em que o diagnóstico só é considerado após múltiplas perdas, quando os danos emocionais já estão profundamente instaurados. Torna-se, portanto, necessária uma mudança de paradigma, com maior sensibilidade clínica, flexibilização responsável dos critérios investigativos em casos selecionados e integração efetiva entre cuidado médico e suporte psicológico, reconhecendo que o impacto das perdas gestacionais transcende o âmbito biológico e exige respostas mais ágeis, humanizadas e multidisciplinares.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Federação Brasileira das Associações de Ginecologia e Obstetrícia (FEBRASGO). *Trombofilias e gravidez*. São Paulo: FEBRASGO, 2020. (Protocolo FEBRASGO-Obstetrícia, n. 67/Comissão Nacional Especializada em Tromboembolismo Venoso).
2. Stevens SM, et al. Antithrombotic Therapy for VTE Disease: Compendium and Review of CHEST Guidelines 2012-2021. *CHEST*. 2024;166(2):388-404. doi: 10.1016/j.chest.2024.03.003.
3. Davis S, et al. Thromboprophylaxis during pregnancy and the puerperium: a systematic review and economic evaluation to estimate the value of future research. *Health Technol Assess*. 2024 Mar;28(9):1-176. doi: 10.3310/DFWT3873.
4. Carp H, Salomon O, Seidman D, Dardik R, Rosenberg N, Inbal A. Prevalence of genetic markers for thrombophilia in recurrent pregnancy loss. *Hum Reprod*. 2002 Jun;17(6):1633-7. doi: 10.1093/humrep/17.6.1633.
5. Aragão RBB. Revisão sistemática sobre trombofilia na gestação: profilaxia, diagnóstico laboratorial e tratamento. Monografia (Graduação) – Coordenação do Curso de Farmácia, CCS, Universidade Federal da Paraíba, João Pessoa, 2018. Acessado em 16/08/2025.
6. SHIRATORI A. Diretrizes Clínicas da Ginecologia [livro eletrônico]. 6.ed, p.213. Hospital Municipal Maternidade Escola Vila Nova Cachoeirinha, 2021. ISBN 978-65-995449-3-4.
7. Margarido PF, Bagnoli VR, Fonseca A. TRH e trombofilia: qual a importância? *Rev Assoc Med Bras*. 2002;48:9-10. doi: 10.1590/S0104-42302002000100003.
8. Shatzel JJ, et al. The Antiphospholipid Syndrome. *Br J Hosp Med*. 2018. doi: 10.12968/hmed.2018.79.2.100.
9. Serapião, SL, Nascimento KK. A Importância do Diagnóstico De Trombofilia na Gravidez para Prevenção de Complicações Gestacionais. Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Centro Universitário Una, como parte dos requisitos para obtenção do título de Bacharel em Biomedicina. Pouso Alegre (MG), 2021.
10. Abu-Hejja A. *Thrombophilia and Recurrent Pregnancy Loss: Is heparin still the drug of choice?* Sultan Qaboos Univ Med J. 2014 Feb;14(1):e26-36. doi: 10.12816/0003333.
11. Schmidt L, Burkiewicz CJC, Pastro PC, Silva MB, Skare TL. Síndrome do anticorpo antifosfolípide e endometriose. *Rev Bras. Reumatol*, 2006;46:432-434. doi.org/10.1590/S0482-50042006000600014
12. Poppe ACM. Regulação da resposta imune e endometriose. Trabalho de conclusão de curso (licenciatura - Ciências Biológicas) - Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências de Botucatu, 2008. Acessado 16/08/2025.
13. Oliveira EC, Cruzeiro IK, Garcia GM, Paiva SP. Perda gestacional de repetição: aspectos psíquicos e terapias comportamentais. *Femina*. 2021;49(12):699-704.