

INTRODUZIONE

Gli strumenti di predizione del rischio cardiovascolare come SCORE2 e il Framingham Risk Score sono stati sviluppati per individui con età superiore a 40 anni e spesso sottostimano la suscettibilità vascolare negli individui più giovani, non essendo validati in questa fascia d'età. Questa limitazione diventa critica in contesti in cui sono coinvolti meccanismi protrombotici indipendenti dall'età, come l'inizio della terapia ormonale di affermazione di genere (GAHT) a base di estrogeni nelle donne transgender.

Le attuali linee guida cliniche non raccomandano uno screening routinario per la trombofilia prima dell'avvio della GAHT, a meno che non vi sia una storia personale o familiare di tromboembolismo venoso, in linea con le raccomandazioni per le terapie contenenti estrogeni nella popolazione generale.

OBIETTIVO

Valutazione del rischio cardiovascolare e tromboembolico in una popolazione di donne transgender giovani e senza fattori di rischio cardiovascolari classici.

METODI

Abbiamo valutato prospetticamente 16 giovani donne transgender (età mediana 27 anni, IQR 22–31), naïve alla terapia estrogenica, afferenti al nostro ambulatorio di Incongruenza di genere della nostra Unità Operativa. La valutazione basale ha incluso una accurata anamnesi familiare e fisiologica, antropometria, pressione arteriosa, profilo lipidico. A partire da tali dati, sono stati calcolati i punteggi SCORE2 e Framingham.

Per esplorare la suscettibilità vascolare, abbiamo eseguito un pannello classico per la trombofilia (antitrombina III, proteine C e S, mutazioni del fattore V Leiden e della protrombina G20210A, anticorpi antifosfolipidi), esteso a ulteriori fattori legati alla coagulazione e alla funzione endoteliale. Tra questi, l'omocisteina plasmatica a digiuno è stata misurata mediante cromatografia liquida ad alte prestazioni (HPLC).

RISULTATI

In nessuna delle pazienti valutate sono state identificate condizioni trombotiche classiche.

In maniera inattesa, 10 partecipanti su 16 (62,5%) presentavano iperomocisteinemia, definita come una concentrazione ematica di omocisteina superiore a 12 µmol/L. Otto presentavano un aumento lieve (12-30 µmol/L) mentre due mostravano valori intermedi (30-100 µmol/L). Non sono stati rilevati casi di iperomocisteinemia grave (>100 µmol/L), tuttavia entrambi i soggetti con iperomocisteinemia di grado intermedio presentavano omozigosi per la variante C677T del gene MTHFR.

Livelli di omocisteina e fattori di rischio convenzionali cardiovascolari in 16 individui AMAB prima di iniziare la terapia ormonale di affermazione di genere.

Patient	Framingham risk factors	SCORE2 risk factors	Homocysteine (µmol/L)	Hyperhomocysteinemia
1	0	0	11.6	–
2	0	0	92.8	Intermediate
3	2	3	10.2	–
4	1	1	18.8	Moderate
5	0	0	20.2	Moderate
6	1	0	60	Intermediate
7	0	0	11.5	–
8	2	2	24	Moderate
9	2	2	19.1	Moderate
10	0	0	18.8	Moderate
11	0	0	12.7	Moderate
12	2	1	10.6	–
13	1	2	27	Moderate
14	1	1	11.5	–
15	1	1	9.2	–
16	1	2	14	Moderate

CONCLUSIONI

Questi risultati suggeriscono che, nelle giovani donne transgender considerate a basso rischio dagli algoritmi standard di rischio cardiovascolare, in attesa di iniziare la terapia a base di estrogeni, la misurazione dell'omocisteina possa rivelarsi utile per mostrare una suscettibilità protrombotica latente. Essendo un esame semplice, poco costoso e ampiamente disponibile, il dosaggio dell'omocisteina potrebbe integrare gli approcci correnti.