



Trastornos raros de la coagulación. Deficiencia del factor V, una causa oculta de sangrado

»Angélica Natalia Montañez Robledo¹
»Mayra Alejandra Prada Serrano¹
»María Helena Solano Trujillo²
»Claudia Patricia Casas Patarroyo²

¹Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud

²Hospital de San José

Objetivo: reporte de dos casos de deficiencia del factor V (FV) ya que por su baja prevalencia es un desafío diagnóstico y terapéutico

Materiales y métodos: descripción de casos clínicos.

Resultados:

Caso 1: hombre de 51 años sin historia de sangrados, con múltiples retos hemostáticos de origen traumático. Consultó por dorsalgia secundaria a derrame pleural masivo, toracentesis inicial sin complicaciones, por recurrencia requirió pleurectomía por toracoscopia documentando tuberculosis pleural. Como complicación inmediata presentó hemotórax masivo; posterior al procedimiento se encontraron tiempos de protrombina (TP) y de tromboplastina parcial activado (TTPa) prolongados, prueba de mezclas compatible con déficit de factor. Cuantificación de factores con FV en 1 % con inhibidores negativos. Tras descartar causas secundarias (carenciales, hepatopatía, coagulación intravascular diseminada,

autoinmunidad y neoplasia), se consideró déficit del FV aislado congénito moderado exacerbado por proceso inflamatorio. Por hemotórax coagulado requirió de reintervención con decorticación. Se realizó protocolo hemostático con plasma fresco congelado (PFC) y concentrado de plaquetas; se mantuvieron niveles hemostáticos con transfusión de PFC cada 24 horas hasta retiro de tubo de tórax sin nuevos sangrados. Se utilizó como herramienta de seguimiento el tromboelastograma (TEG).

Caso 2: mujer de 36 años sin historia familiar de trastornos hematológicos ni consanguinidad, debutó a los 27 años con disnea y adinamia, exacerbación de los síntomas durante el embarazo. Estudios previos con anemia hemolítica microcítica no inmune, con electroforesis de hemoglobina con hemoglobina fetal (HbF) en 70.7 %; se planteó posible beta talasemia. Hay pérdida del seguimiento hasta 2021 cuando requirió hospitalización por un aborto con hallazgo de hepato y esplenomegalia gigante y hemograma con disminución de las tres líneas; se planteó

Autor para correspondencia: Angélica Natalia Montañez Robledo

Correo electrónico: anglikmr@gmail.com

Sociedad Colombiana de Hematología y Oncología. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND. (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)

esplenectomía por riesgo de ruptura. Ante cuadro atípico que inició en edad adulta se difirió procedimiento para evaluar la etiología de su enfermedad. Se documentó anemia hemolítica no inmune, dacriocitos en el extendido, electroforesis de hemoglobina con HbF en 58 %; fragilidad osmótica y estudio enzimático de Gaucher normales. Doppler sin hipertensión portal, perfil autoinmune, serologías infecciosas y citometría de flujo para hemoglobinuria paroxística nocturna negativas. Biopsia de médula ósea hiper celular (80 %) con hiperplasia de la línea eritroide sin compromiso infiltrativo, sin depósitos de hierro con retículo normal; cariotipo 46 XX y mutación del JAK2(V617F) negativa. Se solicitó exoma clínico por secuenciación genómica con énfasis en hemoglobinopatías, síndromes anémicos y predisposición a neoplasias; resultado pendiente. Dada la no claridad de etiología y alto riesgo de ruptura se realizó esplenectomía abierta. Previo a procedimiento por prolongación de TP y TTPa, se realizó prueba de mezclas compatible con déficit de factor, cuantificación del FV en 29.2 %. Por alto riesgo de sangrado quirúrgico se estableció protocolo hemostático con PFC y plaquetas.

Procedimiento sin complicaciones inmediatas, seguimiento perioperatorio con TEG. La patología del bazo documentó marcada expansión de la pulpa roja con áreas de congestión vascular, reacción gigantocelular asociada a depósitos de hierro.

Conclusiones: la deficiencia del FV tiene una baja prevalencia de 0.5 casos por cada 100.000 habitantes, acorde a la Cuenta de Alto Costo de Colombia. El fenotipo de sangrado no se relaciona con el grado de deficiencia, por lo que debe sospecharse cuando hay prolongación simultánea del TP y TTPa. El 80 % circula en el plasma y el 20 % en los gránulos de las plaquetas. No existen concentrados derivados de plasma o recombinantes disponibles, los crioprecipitados o complejo de protrombina no contienen una cantidad significativa de FV por lo que el manejo estandarizado ha sido con PFC y en algunos casos transfusión concomitante de plaquetas.

Palabras Clave:

Deficiencia del factor V; deficiencia de factores de coagulación; manejo perioperatorio.

Figuras y Tablas:

Caso 1.

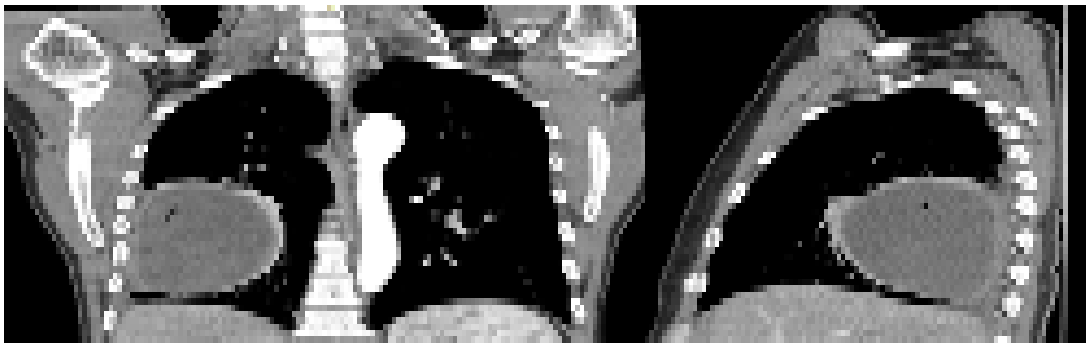


Imagen 1. Tomografía de ultrasonografía. Cortes coronal y axial se observan un nódulo en el polo lateral del bazo que muestra una señal de los ángulos blancos, con densidad hídrica 1.7 UH, de 87 a 83 a 83 mm, que envía perfusión de sus paredes.

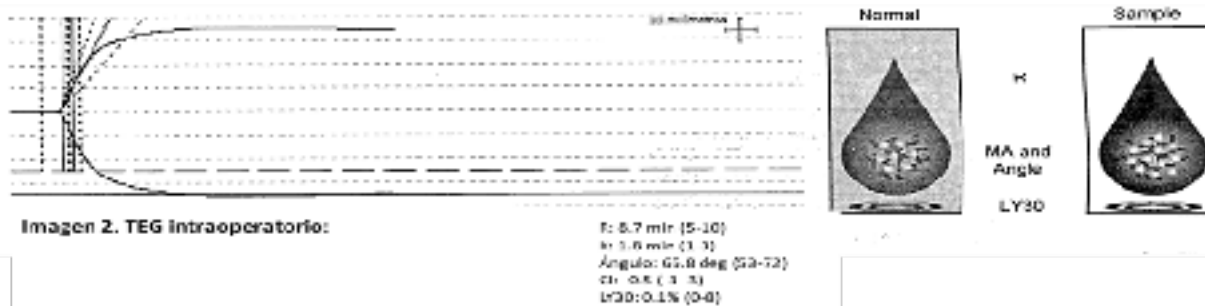


Tabla 1.

	*ENERO	*MARZO	6/04/2022	11/04/2022	18/04/2022	31/05/2022
PT (sg)		30,4	27,1	37	25,3	17,9
PTT (sg)		83,8	91,1	88,2	74,8	46,8
Fibrinógeno (mg/dL)			573			
Factor II (UI/dL)	102%		120,8	124,3		
Factor V (UI/dL)	2%	3%	1,1	1		
Factor VII (UI/dL)	58%		70,5	83,3		
Factor VIII (UI/dL)	45%	121%	173	111		
Factor IX (UI/dL)	110%		103,5	98,5		
Factor X (UI/dL)	89%			135,6		
Factor XI (UI/dL)	58%			97		
PDF (ug/ml)			0,15			
TT (12-17.8sg)			13,8	15,2		
Cofactor de ristocetina (%)			141			
actividad von Willebrand (%)			171			
Inhibidor factor V (Uds Bethesda/mL)			0,2	0,1		

**Paraclínicos de enero y marzo extrainstitucionales sin claridad de método de cuantificación de factores

Caso 2.

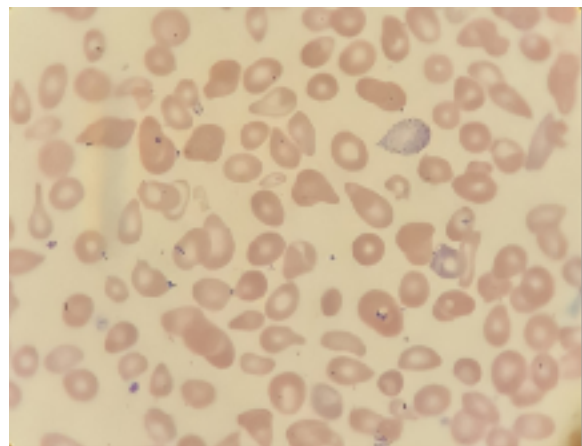


Imagen 1. Extendido de sangre periférica. Deleucocitos 2+. Hipocromía 2+. Agregados plaquetarios.

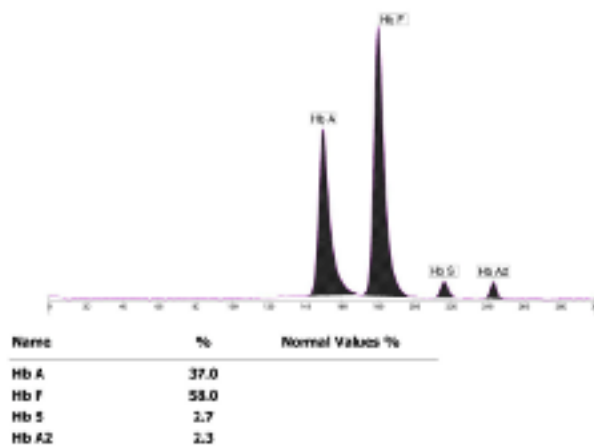


Imagen 2. Electroforesis de hemoglobina alcalina. Elevación de HbF.

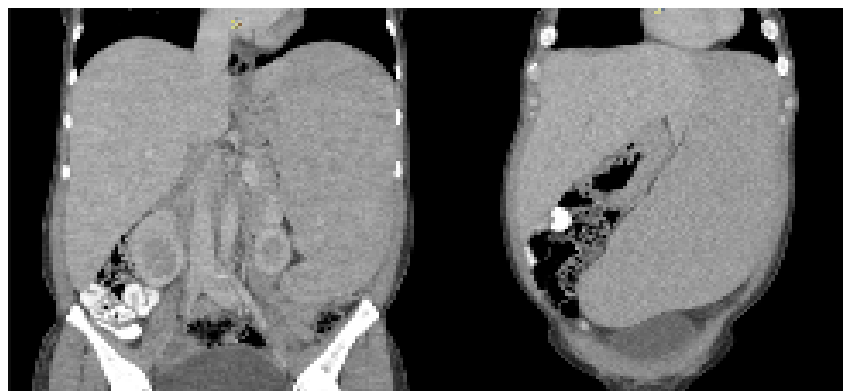


Imagen 3. Tomografía de abdomen y pelvis contrastada. Cortes coronal y axial: se observa aumento del tamaño del hígado con un diámetro longitudinal del lóbulo derecho de 259mm. Bazo de morfología normal, con un diámetro longitudinal de 261mm. Sin lesiones focales.

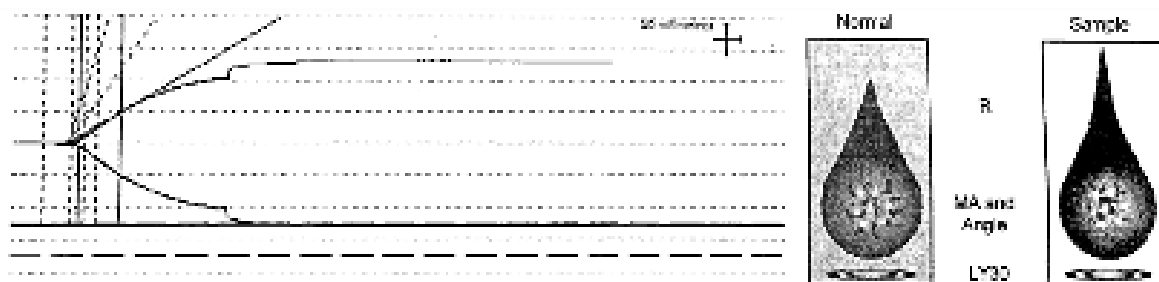


Imagen 4. TEG inicial:

R: 11.1 min (5-10)
 K: 7.2 min (1-3)
 Ángulo: 28.7 deg (53-72)
 CI: 9.4 (-3-3)
 LY30: 0.0% (0-3)

Consider:
 Deficiencia de factor /
 Hemodilución

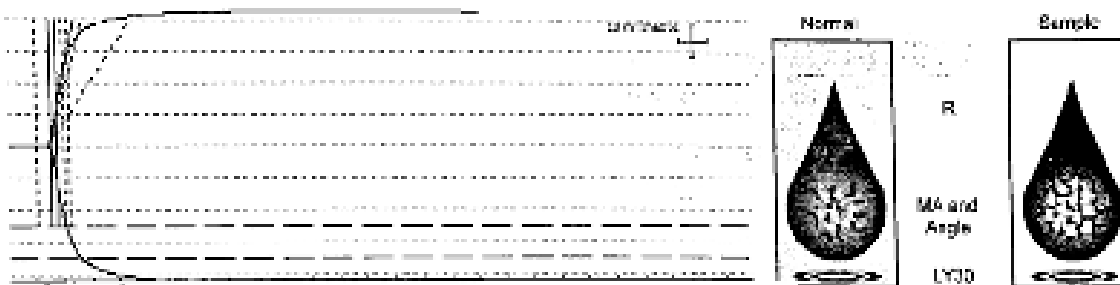


Imagen 5. TEG intraoperatorio:

R: 7.7 min (5-10)
 K: 3.0 min (1-4)
 Ángulo: 75.9 deg (53-72)
 CI: 3.5 (0-3)
 LY30: 0.0% (0-3)

	8/05/2022	04/07/2022	06/07/2022	29/08/2022	8/09/2022
PT (sg)	15,4	16,9		20,3	
PTT (sg)	43,8	40		50,4	
Fibrinógeno (mg/dL)		483			
Factor II (UI/dL)					
Factor V (UI/dL)			29,2		34
Factor VII (UI/dL)			107,7		
Factor VIII (%)		138			
Factor IX (%)		71,9			
Factor XI (UI/dL)			50,5		
Factor XII (UI/dL)			25,8		
TT (12-17.8sg)		19,9		14,9	
Cofactor de ristocetina (%)		54,5			
actividad von Willebrand (%)		95,6			