

DÈFICIT DE FACTOR XI DE LA COAGULACIÓ: PRESENTACIÓ D'UN CAS I REVISIÓ DE LA PATOLOGIA

Medina Ugarelli, J⁽¹⁾; Villalba Hernández, T⁽¹⁾; Juan Pereira, LI⁽²⁾; Las Heras Manso, G⁽³⁾

⁽¹⁾Facultatiu especialista en Hematologia CATLAB, Terrassa (Barcelona); ⁽²⁾Facultatiu responsable del laboratori d'Urgències FHSJDM/CATLAB, Martorell (Barcelona); ⁽³⁾ Facultatiu especialista en Hematologia Fundació Hospital Sant Joan de Déu, Martorell (Barcelona)



INTRODUCCIÓ

La deficiència de factor XI és una coagulopatia hereditària poc freqüent que es va descriure per primera vegada el 1953. Originalment anomenada Hemofília C, es transmet de forma autosòmica recessiva amb igual nombre de dones i homes afectats. La seva prevalença aproximada és d'1 cas / 10⁶ persones, a excepció dels jueus Ashkenazi, on aquesta deficiència és present en el 8% de la població. Es caracteritza per presentar risc de complicacions hemorràgiques greus induïdes per un traumatisme o cirurgia, no estant clarament influenciat per la severitat de la deficiència.

OBJECTIU

Conèixer mitjançant un cas clínic el diagnòstic, les característiques i el maneig d'aquesta patologia.

MATERIAL I MÈTODES

El nostre laboratori rep mostres de tres hospitals i 43 centres d'atenció primària que abasten una població aproximada de 1.020.000 habitants. Comptem amb dos analitzadors ACL TOP 700 de Izasa per realitzar les diferents proves de coagulació (rutina i coagulació especial). Els estudis de coagulopatia els realitzem 1 cop per setmana.

CAS CLÍNIC

catlab Informe 201512119187856			
Data	: 11/12/2015 (11:12)	Doctor	LAS HERAS MANSO, GERMAN
Num. Història	: [REDACTED]		HEMATOLOGIA
Data Naixement	: 01/04/1967 Home		FUNDACIÓ HOSPITAL SANT JOAN DEU MARTORELL
Ref. Externa	: 412686		
Hab./Llit			
Origen	: FHSJDM		
Origen Extracció	: CCEE Consulta Externa		
COAGULACIÓ			
Validació: Dr. J. Medina, Dra. T. Villalba	Resultat	Unitats	Interval de Referència
Magnitud			
Pla-Temps de protrombina; tr	88	%	(70 - 120)
Pla-Temps de protrombina; tr (ratí)	1.1	1	(0.8 - 1.25)
Pla-Temps de protrombina; tr (INR)	1.1	1	
El resultat expressat en INR només és vàlid per a malalts en tractament anticoagulant oral.			
Pla-Temps de tromboplastina parcial; tr	88.6	s	(25 - 38.5)
Pla-Temps de tromboplastina parcial; tr (ratí)	2.77	1	(0.8 - 1.25)
Anticoagulant lúpico negatiu. TTPa allargat que corregeix amb plasma normal. Añadido estudio de factores de la Vía Intrínseca en plasma congelado			
* Pla-Temps de trombina; tr (ratí)	0.93	1	(0.8 - 1.23)
* Pla-Factor IX de la coagulació; tr	103.6	%	(70 - 130)
* Pla-Factor XI de la coagulació; tr	4.6	%	(70 - 130)
Resultat comprovat			
* Pla-Factor XII de la coagulació; tr	115.9	%	(70 - 130)
* Pla-Factor VIII-C de coagulació; tr	96.3	%	(70 - 130)
Perfil d'estudi d'Anticoagulant tipus lúpico			
* Cribatge d'V/RT	0.95		
	Negatiu		
Ratios inferiors a 1.2 es consideren Negatius			
Confirmatori d'Anticoagulant lúpico (d'V/RT)			
* Rati Normalitzat	0.99		(0.0 - 1.2)
	Negatiu		
SCT (Silica Clotting Time)			
* Rati Normalitzat	0.79		(0.0 - 1.2)
	Negatiu		



Pacient home de 48 anys d'edat, sense antecedents patològics previs d'interès, derivat des d'Anestesiologia de l'Hospital Sant Joan de Déu de Martorell al novembre del 2015 a la consulta externa d'Hematologia Clínica, per a estudi de TTPa allargat (ràtio: 2.94) amb un TP normal (ràtio: 0.98) detectat en una anàlisi pre quirúrgica per una hèrnia inguinal. En preguntar-li per antecedents hemorràgics, va referir sagnat persistent després d'una extracció dentària fa aproximadament 15 anys, que va requerir assistència primer en un hospital comarcal, i després en un tercer nivell. Es va sol·licitar un mesurament de factors de la via intrínseca de la coagulació on es va evidenciar un Factor XI de 4,6%. La resta dels factors de la via, així com el FVW van ser normals. El Anticoagulant lúpico va ser negatiu.

DISCUSSIÓ

La deficiència del factor XI produeix manifestacions hemorràgiques, característicament després d'intervencions quirúrgiques o traumatismes, i resulta molt rar el sagnat espontani. El retard en el començament de la simptomatologia hemorràgica (als 2-4 dies de la cirurgia o traumatisme) i la seva naturalesa important un cop començada, són característics d'aquest dèficit. Els procediments quirúrgics que afecten teixits amb elevada activitat fibrinolítica (tracte genitourinari, amígdals, orofaringe i boca) s'associen amb freqüència a símptomes hemorràgics en pacients amb dèficit greus d'aquest factor. Els nivells de factor XI varien en funció de l'herència: els valors plasmàtics de factor són inferiors al 15% de la normalitat en homozigots i dobles heterozigots; i entre el 25-70% en heterozigots. Valors superiors al 23-30% per aquest factor es consideren hemostàtics. La importància rau en la impossibilitat d'establir una correlació clara i precisa entre les concentracions de factor XI i la simptomatologia hemorràgica esperada, pel que el seu maneig resulta tot un desafiament. El maneig òptim de pacients amb deficiència de FXI requereix atenció a diverses característiques a més del nivell de FXI com són: el tipus d'intervenció, si té o no tendència hemorràgica i si hi ha factors addicionals que contribueixin de manera important al risc hemorràgic..

Per a la profilaxi i el maneig d'aquests pacients està indicat l'ús de plasma fresc congelat i concentrats de factor XI; a més de fàrmacs antifibrinolítics, desmopressina i factor VII activat. Si s'usen concentrats de factor XI, caldrà informar als pacients del risc potencial de trombosi en presència de malalties vasculars preexistents. No obstant això, el risc d'una hemorràgia greu justificarà l'ús.

Atès que el pacient presenta un dèficit sever de factor XI, a més de l'antecedent hemorràgic després de l'extracció de peces dentals, es va decidir traslladar-lo a la Unitat d'Hemofília de l'Hospital Vall d'Hebron, especialitzat en el maneig d'aquest tipus de pacients.

