TRASTORNO DE LA COAGULACIÓN

IMPORTANTE

Son anormalidades hemostáticas hereditarias que pueden presentar dificultades si no se trata correctamente y los estudios que nos permiten diagnosticarlos las patologias ".

IMPORTANTE

HEMOSTASIA

- QUE ES ?
  - Es un mecanismo que mantiene la fluidez de la sangre y la integridad de los vasos evitando la perdida sanguinea
- FISIOLOGIA
  - este proceso se da por dos mecanismos:
    - hemostasia primaria
      - se da la activacion plaquetarias
      - una vez que esta expuesta la matriz subendotelial las plaquetas van actuar son 4 procesos:
        - adhesion plaquetaria
          - la plaquetas se van adherir a la fibras de colageno.
          - este proceso es dependiente del factor de von willerbrand la cual las plaquetas van a tener un receptor en la suoerficie las cuales son:
          - las glicoproteinas ib GPIB, V Y IX
        - activacion
          - una vez producida la adhesion las plaquetas van a experimentar un cambio morfologico
          - se va a dar la liberacion de los granulos que se van almacenar
        - agregacion plaquetaria
          - este se va a dar el cambio conformacional y la liberacion de los granulos que almacenan
          - favorece la union de las membranas plaquetarias entre si y la vasoconstriccion mediada por la serotonina
          - este fenomeno se le conoce como agregacion plaquetaria, interviniendo el fibrinigeno y el complemento glicoproteico
        - secrecion
          - se libera el acido araquidonico procedednte de los fosfolipidos de la membrana plaquetaria
          - las plaquetas liberan citcinas como el factor 4 PF4 que reduce a la celula del sistema inmune
    - hemostasia secundaria
      - es conocida como coagulacion es la fase en la que el fibrinogeno se trasforma en fibrina y forma el coagulo que reforzara al trombo inicial.
- se divide en 3 etapas:
  - constricion vascular:
    - se inicia por la lesion endotelial es causado por mecanismos locales y humorales.
  - formación del taponamiento plaquetario:
    - se adhieren el colageno del tejido vascular y el factor de von willebrand.
    - las proteinas contractiles se adhieren fuertemente liberandi varios factores.
  - coagulación sanguinea:
    - promueve la conversion de proteinas plasmaticas solubles , el fibrinogeno , fibrina sus hebras crean una red que pega las plaquetas y otros componentes de la sangre para asi formar la coagulo de sangre.
    - activacion de las vias intrinsecas e extrinsecas.
    - ambas terminan activado al factor X , protrombina en trombina actua como una enzima para convertirlo en fibrinogeno en fibrina.
- PRUEBAS DE LABORATORIO
  - tiempo parcial de tromboplastina activada
  - grupo sanguineo
  - tiempo de protrobina
  - niveles de fibrinogenos
  - recuentro sanguineo completo con hematocrito
- MANIFESTACIONES CLINICA EN GENERAL
  - El primer síntoma de sangrado puede aparecer a nivel umbilical, mucosas, intracraneal, vesical, zona subaponeurótica del cráneo y en las zonas de punción vascular.
- CLASIFICACIÓN
  - HEREDITARIO
    - hemofilia (A , B , ENFERMEDAD DE VON WILEBRAND , OTROS DEFICIENCIAS DE TROS FACTORES AFIBRINOGENEMIA).
  - ADQUIRIDOS
    - COAGULACION INTRAVASCULAR, HEMORRAGIA POR FARMACOS, DISFUNCION PLAQUETARIA, PURPURATROMBOCITOPENICA, DEFICIENCIA DE VITAMINA K.

DEFICIENCIAS DE LOS FACTORES:

- DEFICIENCIA DEL FACTOR VII:
  - Es una enfermedad autosomica , se detecta en homocigotos.
  - Lasemivida plasmatica del factor es de 24 horas
  - Las hemorragias puededn ser leves a graves con hemartrosis, hemorragias intracraneal espontanea y hemorragia mucocutaneas , menorragia.
  - Tema principal 1 1
- DEFICIENCIA DEL FACTOR X:
  - Es una rara enfermedad autosomica
  - La semivida es de alrededor de 30 horas su volumen de distribucion es similar al factor IX.
  - Se manifiesta con hemorragia mucocutanea y postraumaticas.
  - Es un problema raro en pediatria la amiloidosis sistemica puede asociarse a un deficit del factor X debido a la adsorcion des este por la proteina amiloide.
  - es una proteasa dependiente de la vitamina K
  - Tema principal 1 1
- DEFICIENCIA DE PROTROMBINA (FACTOR II):
  - Se debe a una reduccion de la concentracion de protrombina (HIPOPROTROMBINEMIA) a a una protrombina funcionalmente anormal (DISPROTROMBINEMIA).
  - es una carboxilasa dependiente de la vitamina K
  - el factor Xa la activa en la superficie de las plaquetas , liberando un peptido activador framento 1.2.
  - el tiempo de protrombina TP como el tiempo de tromboplatina es parcialmente activo TTPA sera prolongado puede ser minimo.
- DEFICIENCIA DEL FACTOR V:
  - Es una enfermedad hemorragica autosomica recesiva de caracter leve o moderada llamado PARAHEMOFILIA.
  - La hemartrosis son raras los sintomas (hemorragias mucocutaneas y hematomas).
  - La MENORRAGIA INTENSA (es un sintoma frecuente en la mujer).
  - Estudios TP y TTP.
  - es una glicoproteina grande con una secuencia homologa del factor VIII
  - esta codificado en el cromosoma 1 se produce en hepatocitos y megacariocitos
- DEFICIENCIA COMBINADA DEL FACTOR V Y VIII
  - Es un trastorno autosómico recesivo (ambos padres son portadores del gen) y afecta tanto a varones como a mujeres.
  - La deficiencia de 2 factores una codificado por genes del cromosoma 1 y el otro por genes del cromosoma X.
  - Los síntomas hemorragicos a menudos son mas leves que los de HEMOFILIA (A).
  - es causado por el trasporte anormal a traves del reticulo endoplasmatico debido a un defecto de ERGIC-53 codificado en el cromosoma 18
  - las mujere pueden presentar menorragia y hemorragia de posparto.
  - Tema principal 1 1
- DEFICIENCIA DE FIBRINOGENOS (FACTOR I)
  - Es una enfermedad rara autosomica recesiva caracterizada por la ausencia de FIBRINOGENO.
  - Estos pacientes no sangran con tanta frecuencia como los HEMOLITICOS y rara vez desarrollan HEMARTROSIS.
  - Manifestacion clinica (periodo neonatal CON HEORRAGIAS GASTROINTESTINALES o HEMATOMAS tras el PARTO VAGINAL.
  - es una molecula grande esta compuesta por 3 cadenas proteicas (A lfa,B beta Y GAMA).
  - la mujeres con afibrinogenemia o hipofibrinogenemia presenta mayor riesgo de aborto lo el fibrinogeno desempeña una papel en la implatanacion.
- DEFICIENCIA DEL FACTOR XIII DEFICIT DE FACTOR ESTABILIZADOR DE LA FIBRINA O TRANSGLUTAMINASA:
  - Es el responsable de los enlaces cruzados de la fibrina para estabilizar el coagulo de fibrina.
  - La semivida es de 5-7 dias
  - los sintomas (HEMORRAGIA TARDIA se deben a la inestabilidad del coagulo, MALA CICATRIZACIÓN, EQUIMOSIS LEVES, SEPARACIÓN DEL MUÑON DEL CORDON UMBILICAL).
  - Tema principal 1 1
- DEFICIT DE ANTIPLASMINA O DEL INHIBIDOR DEL ACTIVADOR DEL PLASMINOGENO.
  - Son proteinas antifribrinoliticas en aumento de la produccion de PLASMINA y LISIS PREMATURA de los coagulos de fibrina.

PATOLOGIAS

- HEMOFILIA
  - **QUE ES?**
    - " Son anormalidades hemostáticas hereditarias que pueden presentar dificultades si no se trata correctamente y los estudios que nos permiten diagnosticarlos las patologias ".
    - **tipos**
      - **hemofilia A**
      - **hemofilia B**
      - **hemofilia C**
  - **HEMOFILIA (A)**
    - **Factor VIII**
    - Herencia ligada al cromosoma X
    - LA MUJER ES LA PORTADORA y el HOMBRE LO MANIFIESTA
    - Tratamiento (antifibrionoliticosn).
  - **HEMIFILIA (B)**
    - **O enfermedad de Christmas:IX**
    - herencia recesiva ligada al cromosoma X
    - Trastorno hereditario ligado al cromosoma X.
  - **HEMOLISIS (C)**
    - Trastorno hemorragico se debe al descenso de la concentracion del factor XI.
- ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND
  - **Enfermedad congénita producida por una anomalia de fvw**
  - Trastorno hemorragico hereditario
  - Es utosómica dominante, afectando a nivel cuantitativo o cualitativo
  - **Clasificación:**
    - TIPOS 1: es mas frecuente es un trastorno cuantitativo que no se diagnostica hasta pasado el periodo neonata debido a los altos valores fisiologico de FVW en el recien nacido.
    - TIPOS 2. es similar al tipo 1 puede asociarse a trombocitopenia.
    - TIPOS 3: es la mas grave y las rara su herencia es autosomica recesiva
- OTROS TRASTORNO DE LA COAGULACIÓN
  - Una serie de deficit autosomico recesivos afectan a diversos factores de la coagulacion pueden manifestarse en los primero dias de vida
  - **la deficiencia en el fibrinogeno y los factores VIII,X y XLLL la presentacion clinica son la hemorragias leves del muñon umbilical y tejidos blando , parcialmente sangrado intracraneales**
  - **el deficit del factor XIII se manidiestara en la pruebas de la coagulacion.**
- POR DEFICIENCIA DE VITAMITAMINA K
  - **la carencia trae como consecuencia una carboxilacion deficiente de los factores (I,VII, IX y X).**
  - Las molesculas precursoras no carboxiladas circulan son ineseficaces,
  - se va a presentar en el recien nacido hemorragias persistentes en el periodo neonatal.