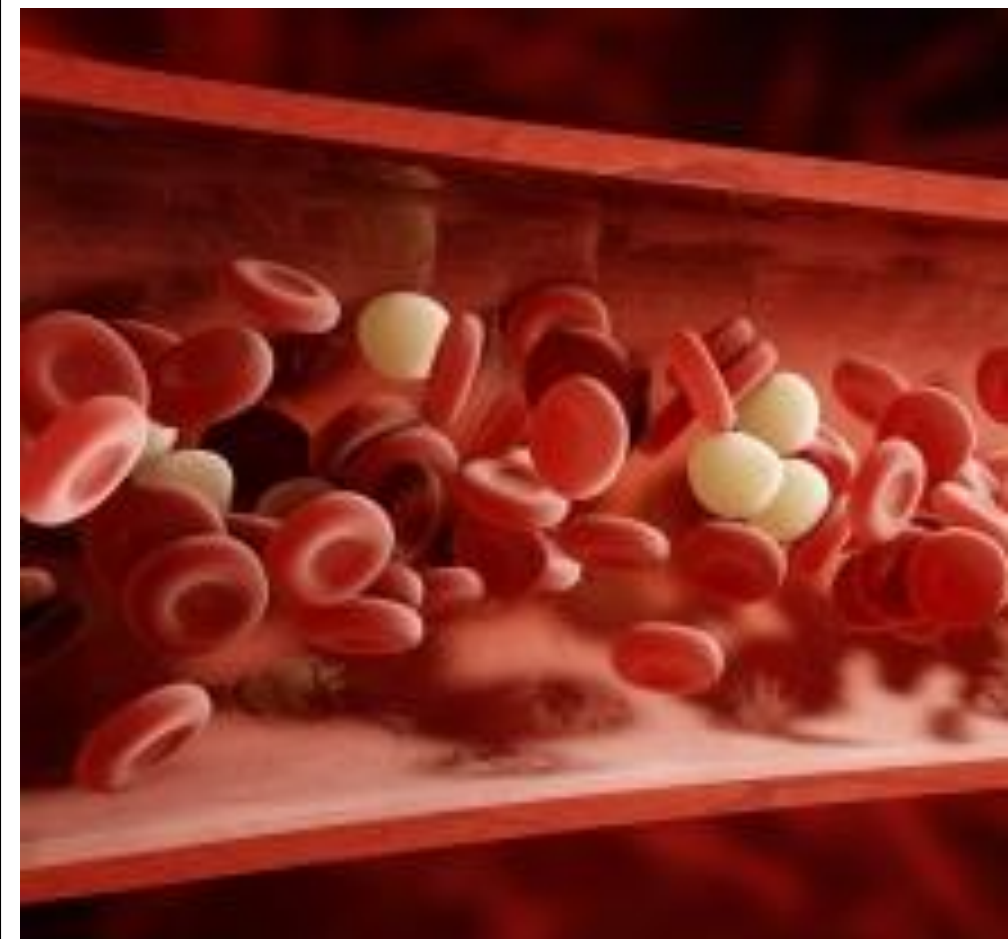


CLÍNICA PEDIÁTRICA

TRASTORNOS DE LA COAGULACION
ITZEL JAQUELINE RAMOS MATAMBU



TRASTORNO DE LA COAGULACION

Grupo de enfermedades que cursan con diátesis hemorrágica por alteraciones de las proteínas

congenitas

Hemofilia A y B

Se originan por el déficit o ausencia de la función del factor VIII (hemofilia A) o IX (hemofilia B). Tienen herencia recesiva ligada al X

Los niveles de actividad del factor determinan la gravedad clínica del cuadro: hemofilia grave <1% de actividad; moderada: actividad del 1-5%; leve ≥ 5% de actividad

Defectos del fibrinógeno

Los genes de estas proteínas están ubicados en el cromosoma 4. La trombina escinde al fibrinógeno con la liberación de los fibrinopéptidos A y B, produciendo un monómero de fibrina que luego se polimeriza y se estabiliza por la acción del factor XIII. El fibrinógeno también desempeña un papel en la agregación plaquetaria normal.

Defectos de protrombina

La deficiencia puede ser hipoprotrombinemia (nivel reducido de una molécula normal, tipo 1) o disprotrombinemia (actividad reducida, pero antígeno normal, tipo 2). Una deficiencia total puede ser incompatible con la vida (letal en ratones genomanipulados).

Deficiencia combinada de factores

Es el primer trastorno de la coagulación atribuible a defectos genéticos ajenos a los genes de los mismos factores de coagulación, como lo indicaron los patrones hereditarios. El trastorno es causado por el transporte anormal a través del retículo endoplasmático, debido a un defecto en el ERGIC-53, codificado en el cromosoma 18

Enfermedad de von Willebrand

Es la causa congénita más común de diátesis hemorrágica originada por la deficiencia cualitativa o cuantitativa del factor de von Willebrand (FVW)

Tipo 1: es el más frecuente, producido por un déficit cuantitativo parcial del FVW, debido, generalmente, a mutaciones del gen que conllevan una menor síntesis o un mayor aclaramiento del factor. Se detectan alteraciones del gen en 2/3 de los pacientes

tipo 2: se caracteriza por alteraciones cualitativas del FVW

tipo 3: es una forma grave, con afectación de los dos alelos del gen del FVW (homocigotos o dobles heterocigotos), con niveles muy bajos o indetectables de FVW y secundariamente del FVIII.

Deficiencia del factor V

El FV está codificado en el cromosoma 1 y se produce en los hepatocitos y megacariocitos. Las plaquetas contienen cerca del 20% del FV circulante. Se ha informado de defectos tanto cuantitativos como cualitativos. La deficiencia de FV es poco común y ocurre en 1 persona de 1 millón en la población general

Deficiencia combinada de factores

La deficiencia de FVII es el más frecuente de los trastornos de la coagulación poco comunes. Las hemorragias en membranas mucosas, incluyendo epistaxis y menorragia, son comunes. Algunos pacientes con deficiencia grave han sufrido HIC, a menudo durante el período neonatal, o hemorragias articulares. Ocasionalmente, los pacientes presentan trombosis paradójica, la cual no se comprende

TRASTORNO DE LA COAGULACION

ADQUIRIDAS

Deficiencia de factores dependientes de la vitamina K (II, VII, IX, X)

pa esencial de gama-carboxilación durante la síntesis. Los defectos en las etapas de carboxilación causados por deficiencias enzimáticas pueden causar una deficiencia combinada de estos cuatro factores. Se ha informado de defectos genéticos en la gama-glutamil-carboxilasa y en el complejo epóxido-reductasa de la vitamina K. El defecto es poco común y se hereda como trastorno autosómico recesivo

ENFERMEDAD HEPATOCELULAR

En pacientes con daño severo del hepatocito el primer factor de la coagulación que disminuye es el FVII, quizás por su media vida corta (2 horas) y sus niveles séricos se correlacionan inversamente con el grado de severidad de la enfermedad hepática crónica. Los Factores II, V, IX, X y XI disminuyen en forma significativa en casos de injuria hepática crónica, excepto el FVIII el cual está elevado a pesar de la baja expresión del ARNm en el hepatocito. Esto, es debido al aumento del vWF que se combina con el FVIII.

La trombopatía adquirida más frecuente es la secundaria a fármacos. El ácido acetil salicílico (AAS) y otros antiinflamatorios no esteroideos (AINE)

causan disfunción de la síntesis de tromboxano y de su efecto en la agregación. Suele ser la alteración de la hemostasia más frecuente. Dextrano, heparina, ticlopidina, clopidogrel y altas dosis de penicilina pueden producir diátesis hemorrágica per se o agravar otros existentes previamente. Existen pacientes geriátricos que parecen muy sensibles a dicumarínicos. Esto muchas veces se soluciona administrando vitamina K.

trombopatías adquiridas son debidas a la insuficiencia renal

son debidas a la insuficiencia renal (acumulación de metabolitos tóxicos, diálisis y anemia), a la hepatopatía crónica (donde se produce trombopenia por esplenismo, activación de fibrinólisis y disminución de los factores de la coagulación) y, finalmente, asociadas a síndromes mieloproliferativos, mielodisplásicos y las disproteinemias.

Amiloidosis

Amiloidosis AA
En este grupo se engloban las amiloidosis secundarias, es decir, aquellas originadas en el seno de otra enfermedad, las formas familiares o hereditarias como la fiebre mediterránea familiar y el síndrome de Muckle-Wells o nefropatía amiloide familiar.

AMILIODOSIS SECUNDARIA
La sintomatología inicial es inespecífica, siendo la proteinuria uno de los primeros datos sospechosos, que en algunos casos puede seguirse o acompañarse de insuficiencia renal. Resulta menos frecuente que los síntomas iniciales radiquen en el