

Serie amarilla

Púrpura Trombocitopénica Idiopática (PTI)

Proceso autoinmune por autoanticuerpos IgG que se dirigen contra antígenos plaquetarios (sobre todo de la GP Ib o de la GP IIb/IIIa). Estos anticuerpos actúan como opsoninas acelerando la eliminación de las plaquetas de manera extravascular por las células del sistema mononuclear fagocítico, especialmente en el bazo. Además, puede bloquear la función de dichas GP (inhibiendo la adhesión –GP Ib– o la agregación –GP IIb/IIIa– plaquetaria). Es la causa más frecuente de trombocitopenia en la práctica clínica y se puede producir a cualquier edad.

Factores de riesgo. La trombocitopenia inmunitaria es más común en las mujeres jóvenes. El riesgo parece ser mayor en personas que también tienen enfermedades como artritis reumatoide, lupus y síndrome antifosfolípido.

Etiología. En los adultos, esto puede desencadenarse por una infección con VIH, hepatitis o H. pylori. En la mayoría de los niños con trombocitopenia inmunitaria, el trastorno se presenta luego de una enfermedad viral, como las paperas o la gripe.

Cuadro clínico. En la mayoría de los casos se observan lesiones purpúricas (petequias, equimosis), pero puede haber hemorragias mucosas e incluso cerebrales.

Diagnóstico. Descartar otras posibles causas de sangrado y un recuento plaquetario bajo, como una enfermedad de fondo o medicamentos, hay que descartar otras causas de trombocitopenia inmune como lupus eritematoso sistémico, infección por VIH o linfoma. Los análisis de sangre pueden verificar los niveles de plaquetas. En raras ocasiones, para pacientes adultos, podría ser necesario un estudio de médula ósea para descartar otros problemas. Detección de autoanticuerpos específicos en plasma (negativa en más del 20%). Además, en la médula ósea los megacariocitos están aumentados.

Tratamiento. Es posible que las personas con trombocitopenia inmunitaria leve no necesiten nada más que un control regular y controles plaquetarios. Por lo general, los niños se recuperan sin tratamiento.

1. Primera línea: Corticoides.
2. Segunda línea: Esplenectomía
3. tercera línea: Análogos de la trombopoyetina, Gammaglobulina i.v

Fisiopatología. La PTI es un trastorno autoinmune en el que la aparición de anticuerpos antiplaquetarios sigue siendo el mecanismo patogénico central. Se generan autoanticuerpos,

generalmente de la clase IgG, contra ciertos antígenos plaquetarios, especialmente glicoproteínas IIb/ IIIa y Ib/IX. El defecto subyacente que lleva a la producción de autoanticuerpos se desconoce, y es probable que tanto factores genéticos como ambientales estén involucrados. Un elemento clave en la fisiopatología de la PTI es la pérdida de la autotolerancia, que da lugar a la producción de anticuerpos contra antígenos plaquetarios. Los autoanticuerpos también se unen a los megacariocitos de la médula ósea, afectando de esta manera a la maduración de los megacariocitos y a la producción de plaquetas.

Hemofilia

Es una enfermedad hereditaria producida por el déficit congénito de una de las proteínas que participan en la coagulación. La hemofilia es un trastorno poco frecuente en el que la sangre no coagula en forma normal porque carece de suficientes proteínas coagulantes.

Factores de riesgo. El mayor factor de riesgo de la hemofilia es tener familiares que también padecen el trastorno.

Etiología. Se debe a mutaciones, deleciones o inversiones que afectan al gen del factor VIII o del factor IX. Como estos genes se localizan en el cromosoma X, la hemofilia afecta casi exclusivamente a varones.

- Hemofilia A. Déficit del factor VIII (FVIII). Herencia recesiva ligada al cromosoma X. Es la más frecuente.
- Hemofilia B. Déficit del factor IX (FIX). Herencia recesiva ligada al cromosoma X.
- Hemofilia C. Déficit del factor XI (FXI). Herencia autosómica recesiva. cursa con hemorragias, aunque habitualmente de intensidad leve, no comparables con los otros tipos de hemofilia.

Según la severidad del déficit se pueden clasificar en: **Hemofilia severa.** <1% del nivel del factor, hemorragias espontaneas o ante mínimos traumatismos. **Hemofilia moderada.** 1-5% del nivel de factor, hemorragia en cirugía o pequeños traumatismos. **Hemofilia leve** > 5% del nivel del factor, hemorragias en cirugía mayor o grandes traumatismos, es la más frecuente.

Cuadro clínico. Hemartrosis, sobre todo en rodillas, seguida de codos, tobillos, hombros y muñecas; hemorragias intramusculares, otras hemorragias: Intracraneal, orofaríngea, digestiva, epistaxis, hematuria, equimosis pero no petequias.

Diagnóstico. El diagnóstico de la hemofilia se realiza tomando una muestra de sangre y midiendo el grado de actividad del factor. La hemofilia A se diagnostica haciendo pruebas del grado de actividad de coagulación del factor VIII. La hemofilia B se diagnostica midiendo el grado de actividad del factor IX. Laboratorio: TTPa con TP normal. Genotipo: estudio de la mutación responsable del déficit. Importante para el diagnóstico de posibles portadoras y para el diagnóstico prenatal.

Tratamiento. Fármacos: Hemostáticos locales, antifibrinolíticos (ácido tranexámico), DDAVP (de primera elección en la hemofilia A leve). Sustitutivo: Concentrados de factor VIII, IX y XI. Si no se dispone de éstos, se puede administrar concentrado de complejo protrombínico activado.

Fisiopatología. Para comprender la fisiopatología de la hemofilia, se debe hacer una mención previa al proceso de hemostasia. Se trata de un mecanismo de defensa del organismo para prevenir la hemorragia cuando se produce una lesión vascular, con participación de las plaquetas y de la coagulación. El estímulo que desencadena la activación de la hemostasia es la lesión a nivel del endotelio provocando el contacto de la sangre con el tejido conectivo subendotelial. Inicialmente se produce la adhesión y agregación de plaquetas al subendotelio lesionado y, posteriormente, se pone en marcha el mecanismo de la coagulación para formar un coágulo de fibrina. Una alteración de este equilibrio por activación excesiva del sistema hemostático favorece el desarrollo de la trombosis. Por otra parte, una activación deficiente del sistema hemostático consecuencia de una lesión vascular excesiva o del déficit de uno o varios de sus componentes desencadenará un cuadro hemorrágico persistente que puede requerir la administración de hemoderivados.

Coagulación Intravascular Diseminada

Es un síndrome adquirido caracterizado por activación intravascular de la coagulación sin localización específica, por múltiples causas posibles. No es una entidad por sí misma, sino que ocurre siempre como complicación de una enfermedad subyacente. Trastorno en el que se produce una producción excesiva de trombina que ocasiona trombosis y consumo de plaquetas y factores de la coagulación, que conducen a la aparición de hemorragias.

Etiología. Infecciones (sobre todo bacterianas, por gramnegativos como E. coli), traumatismos severos (sobre todo encefálicos, por liberación de fosfolípidos), cáncer, trastornos obstétricos, abruptio placentae, preeclampsia, alteraciones vasculares, aneurisma aórtico, síndrome de Kasabach-Merritt, anemia hemolítica microangiopática como complicación de la PTT, SHU o HELLP.

Cuadro clínico. Hemorragias y, en ocasiones, trombosis de grandes vasos.

Diagnóstico. Recuento de plaquetas, TP, TTP, fibrinógeno plasmático, dímero D plasmático. Se sospecha una coagulación intravascular diseminada en pacientes con hemorragia o tromboembolia venosa sin causa reconocida, en especial si existe un cuadro predisponente.

Tratamiento. Tratar la causa desencadenante. Según predomine: Hemorragia, tratamiento sustitutivo con plaquetas y factores de la coagulación. Trombosis, tratamiento anticoagulante con heparina a dosis bajas.

Fisiopatología. Dada la diversidad de situaciones que pueden dar lugar al cuadro heterogéneo conocido como CID, se han implicado diferentes y distintos mecanismos etiopatogénicos responsables del mismo. La CID puede ser generada en el contexto de un cuadro séptico, proceso tumoral, embolismo de líquido amniótico, feto muerto retenido, etc. Por ello, los mecanismos responsables de la activación de la coagulación son muy diferentes. La CID de lenta evolución causa fundamentalmente manifestaciones tromboembólicas venosas, aunque en ocasiones se observan vegetaciones en las válvulas cardíacas; la hemorragia anormal es infrecuente. En cambio, la CID grave, de rápida evolución, causa trombocitopenia, depleción de los factores de coagulación y de fibrinógeno plasmáticos, y provoca hemorragia. La hemorragia en órganos, junto con trombosis microvasculares, puede provocar una disfunción y una insuficiencia de múltiples órganos. El retraso de la disolución de polímeros de fibrina por fibrinólisis puede causar la rotura mecánica de los eritrocitos, con la consiguiente formación de esquistocitos y hemólisis intravascular leve.