

DEFICIENCIA CONGÉNITA DEL FACTOR V

Revisión y Edición: Dra. Atzin Andrea Ángeles Romero

INTRODUCCIÓN:

La trombofilia se refiere a anomalías en el mecanismo de la coagulación, existen múltiples factores que generan esta condición, y por esta misma razón existen varias deficiencias que generan diferentes alteraciones. La prevalencia de estas enfermedades es muy variada, la más común es la deficiencia de factor V de Leiden. Es de gran relevancia conocer estas enfermedades ya que están asociadas a tromboembolias pulmonares, enfermedades cardíacas, y algunas condiciones obstétricas como el síndrome de HELLP y preeclampsia. En esta revisión, se describirá la enfermedad con deficiencia del factor V de Leiden.¹

HISTORIA:

El término trombofilia se acuñó en el año 1937 por Nygaard y Brown cuando describieron la oclusión de algunas arterias en coexistencia de trombosis venosa. La deficiencia de factor V de Leiden fue por primera vez descrita en el año 1943, inicialmente conocida como parahemofilia de Orwen.²

EPIDEMIOLOGÍA:

Los pacientes que presentan algún tipo de trombofilia están sujetos a sufrir una tromboembolia pulmonar. Es por lo mismo que estas enfermedades son de gran relevancia para el sector salud. En la **tabla 1** se muestra la prevalencia de algunas de las trombofilias en conjunto con los que presentaron tromboembolia.

	Población general	Pacientes con tromboembolia
Deficiencia de antitrombina, proteína S o C.	1%	7%
Factor V de Leiden	Blanco 4-7% No blanco 0-1%	21%
Protrombina G20210A	Blanco 2-3% No blanco 0-1%	6%
F VIII elevado	11%	25%

Tabla 1: Prevalencia de las trombofilias hereditarias comunes.⁴

ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA:

Se reconoce que la deficiencia se presenta cuando existe una mutación autosómica recesiva de una guanina por una adenina en la posición 1691 del gen del factor V. Esto genera un cambio de aminoácido de una arginina a glutamina. Existe un cambio importante en el sitio de unión para la proteína C activada del factor V. Esto principalmente desencadena una vida media del factor 10 veces más larga debido a la ineficiente, más no completa acción de la proteína c activada, ya que la unión se puede realizar, pero es ineficiente. Teniendo en cuenta que la proteína c activada tiene un papel de inhibición de los factores VIIIa + IXa + Xa + Va, la vía se ve comprometida y existe una sobre activación de la protrombina a trombina, como se muestra en la **figura 1**.⁵

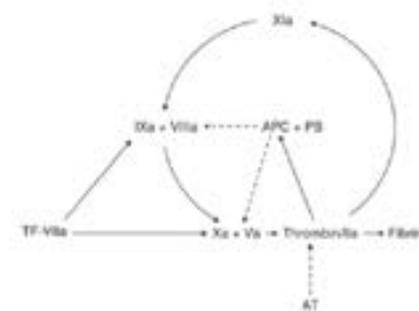


Figura 1: Función de la proteína C activada y su efecto en el factor V.⁶

CUADRO CLÍNICO:

Principalmente se presentan cuadros de sangrado (menorragia, gingivorragia) principalmente en las mucosas sin alguna causa aparente, astenia, adinamia y mareos. Como comentamos se pueden presentar alteraciones ginecoobstétricas como abortos de repetición, soporte transfusional postparto.

DIAGNÓSTICO:

El diagnóstico se lleva a cabo por medio de estudios de laboratorio en conjunto con un interrogatorio dirigido a la heredabilidad de la enfermedad con un historial de tromboembolia. Se debe de sospechar cuando existen uno o más episodios de trombosis, confirmación por Doppler o histopatológica. Durante el embarazo si hubo una o más muertes inexplicables o examen directo del feto, partos prematuros o insuficiencia placentaria o tres o más abortos espontáneos. Los tiempos de coagulación se encuentran alterados principalmente el tiempo de trombina. Se debe de realizar un estudio de la actividad de los factores de coagulación.⁷

TRATAMIENTO:

Para el tratamiento se administran paquetes de plasma fresco congelado con factor V, el tratamiento específico se muestra en la **tabla 2**.⁸

Proteína	Homodivido	Nivel de factor V para homeostasis	Nivel por quíngico	Dosis en cirugía o sangrado	Frecuencia de administración	Nivel para proclinar en embarazo o parto
Factor V	Plasma fresco congelado	10 %	20 %	10-20 ml/Kg	Cada 12-24 horas	15-25 %

Tabla 2: Dosis de plasma fresco congelado para el tratamiento.

REFERENCIAS

1. Middeldorp S., Coppens M. Williams Hematology. 9 edición. Nueva York, NY. 2019.
2. Middeldorp S., Coppens M. Williams Hematology. 9 edición. Nueva York, NY. 2019.
3. Middeldorp S., Coppens M. Williams Hematology. 9 edición. Nueva York, NY. 2019.
4. Middeldorp S., Coppens M. Williams Hematology. 9 edición. Nueva York, NY. 2019.
5. Middeldorp S., Coppens M. Williams Hematology. 9 edición. Nueva York, NY. 2019.
6. Middeldorp S., Coppens M. Williams Hematology. 9 edición. Nueva York, NY. 2019.
7. Hernán Darío Aguirre. Deficiencia congénita del factor V. CES Medicina. 2014.
8. Hernán Darío Aguirre. Deficiencia congénita del factor V. CES Medicina. 2014.