

**XV CONGRESO DE HEMATOLOGÍA
V CONGRESO DE MEDICINA TRANSFUSIONAL**

**ENFERMEDAD DE GAUCHER Y ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND (VWD):
ASOCIACION POCO COMUN.**

Fardella P, Durán G⁽¹⁾, Parra M⁽²⁾, Conte G, Aravena P, Cuneo M.

Sección Hematología, Departamento de Ginecología y Obstetricia⁽²⁾, Hospital Clínico U de Chile, Enfermedades metabólicas Hospital Clínico U Católica de Chile⁽¹⁾.

Relator : PATRICIA FARDELLA
E-mail : pfardella123@msn.com

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Gaucher (GD) tipo I es la enfermedad de depósito lisosomal más frecuente. Es causada por una deficiencia autosómica recesiva de la enzima lisosomal glucocerebridasa, causando acumulación de glucocerebrósido en los macrófagos. La tendencia hemorrágica en GD se atribuye en parte a trombocitopenia debida a esplenomegalia y a niveles bajos de factores de coagulación. La asociación a vWD es poco común. Presentamos una paciente portadora de GD tipo I con vWD tipo 1.

CASO: Mujer, 27 años, con GD diagnosticada a los 16 años y tiene una hermana con GD. Presenta hemorragia grave post parto en su 1^{er} embarazo, en 1998 presenta esplenomegalia, trombocitopenia y médula ósea 4% de células de Gaucher. TS prolongado (15 min), el resto de la coagulación es normal.

En Mar/02 consulta cursando embarazo de 12 semanas, con hepatoesplenomegalia, trombocitopenia de $52 \times 10^3/\mu\text{L}$, APTT 44, 8 seg (N:30seg), tiempo protrombina (TP) 14,9 seg (N:12seg), tiempo trombina 12 seg. (N:12-16 seg), Fibrinógeno 226 mg/dL, APTT y TP mezcla 1:1 con plasma normal: corigen a 33 y 13 respectivamente.

Se sospecha vWD por historia de sangrado severo, TS prolongado, epistaxis y hemorragia gingival durante el embarazo. El estudio de vWD muestra: FVIII 99%, cofactor ristocetina (RCoF) 56% (N: 50-100%), vWF Ag 0, 5 u/ml (N: 0.48-1.56 Group A), RIPA no fue realizado por presentar trombocitopenia. Se realizó estudio de multímeros de vWF para descartar un a vW 2b, que resultó normal, ya que presentaba trombocitopenia y se atribuye ésta GD. Se realiza test de desmopresina donde el RcoF basal sube de 36% a 60% post desmopresina (DDAVP). El parto se programa con uso de DDVAP, plasma fresco, concentrados plaquetarios y antifibrinolíticos. Presenta parto vaginal a las 38 semanas, evoluciona con inercia uterina que condiciona hemorragia moderada. Recién nacido de sexo femenino, que presenta síndrome convulsivo autolimitado sin causa evidente.

CONCLUSION: 1) La asociación de vWD tipo 1 y GD aumenta el riesgo de hemorragia. 2) La respuesta a DDAVP es limitada ¿efecto del glucocerebrósido?. 3) En pacientes con trombocitopenia debe realizarse estudio de multímeros de vWD para descartar vWD tipo 2b y usar de forma segura DDAVP.