

Deficiencia de Factor X, un raro desorden de coagulación. Presentación de 2 casos clínicos del Complejo asistencial Barros Luco Trudeau

Bustos MI*, Molina N, Soto V, Campos C.

Dpto. Hematología, Complejo Asistencial Barros Luco Trudeau. Centro de Hemofilia, Hospital Roberto del Río, Santiago, Chile

Introducción: Los desordenes de coagulación heredados son una rara entidad clínica. El déficit de factor X aislado, es aun más infrecuente y ocurre en 1: 1 millón de la población general.

Este trastorno, de herencia autosómica recesiva se expresa por nivel plasmático bajo del factor. Las manifestaciones clínicas varían dependiendo de la magnitud del déficit y el tipo de mutación. En casos de deficiencia severa $FX < 1\%$ y de pacientes homocigotos la presentación clínica puede ser similar a la Hemofilia con hematomas musculares, hemartrosis y sangrado del SNC. Los pacientes heterocigotos y con déficit leve $FX > 6\%$ habitualmente son asintomáticos.

Existe pobre correlación entre el nivel plasmático del factor y la tendencia hemorrágica. La deficiencia adquirida es rara, se asocia a Amiloidosis, neoplasias, infecciones y drogas. El factor X, juega rol central en la cascada de la coagulación como primera enzima en la vía común y mas importante activador de Protrombina. En asociación con el factor V y fosfolípidos de membrana, acelera la conversión de Protrombina en Trombina.

El déficit del factor se sospecha por prolongación del TP y TTPA.

Presentamos dos pacientes con déficit moderado de Factor X, diagnosticados en el HBLT.

Metodología: El Registro nacional de referencia de Hemofilia comunica 16 casos de déficit de FX. Revisamos 2 fichas clínicas de Déficit FX atendidos en nuestro Centro, que representan el 12,5%, de los casos nacionales, al año 2012.

Resultados:

Caso1: Mujer, 62 años, obesa e HTA. Hospitalizada en Mayo de 2012 por falla renal y síndrome nefrótico (proteinuria de 24 hrs: 9,7 gr y creatinina: 4,08 mg/ dL). Descartan neoplasia y Amiloidosis.

Prolongación persistente de TP y TTPA proscriben Biopsia renal. Estudio de Mezclas negativo para inhibidores de la coagulación. Estudio de factores normal, excepto FX: 4,7% y factor VIII: 219%. Evoluciona con Metrorragia leve, fallece por IIH.

Caso 2: Varón de 29 años. Estudio año 2007 por epistaxis revela TP y TTPA prolongados. Estudio de factores de la coagulación; déficit FX: 1,5%.

Conclusión: La deficiencia de FX podría estar subestimada. Es posible una mayor incidencia en el Área Metropolitana Sur. El registro nacional contribuirá a conocer la real incidencia de este déficit.