

DISCREPANCIA ENTRE MÉTODOS DE DETERMINACIÓN DE LA ACTIVIDAD DE FACTOR VIII EN HEMOFILIA A LEVE

V. Cortina, M. Calabuig, A. Cid, S. Haya, P. Casaña y J.A. Aznar

Unidad de Coagulopatías Congénitas Hospital Universitario La Fe. Valencia.

Introducción: la gravedad de la hemofilia se basa en la actividad de factor VIII (FVIII), existiendo hemofilia grave si la actividad de FVIII es $< 1\%$, moderada entre $1-5\%$ y leve si $> 5\%$. Los métodos más utilizados para determinar la función del factor VIII son el método coagulante en un tiempo (FVIII: C) y el cromogénico (FVIII: Cro). Se han descrito familias de hemofílicos leves con valores de FVIII: C y FVIII: Cro discrepantes; esas discrepancias se han relacionado con mutaciones específicas en el gen del FVIII.

Objetivo: investigar la presencia de discrepancias entre FVIII: C y FVIII: Cro en los pacientes con hemofilia A leve (HAL) de nuestra unidad, y su asociación con mutaciones específicas en el gen del FVIII.

Material y método: Se revisaron los valores basales de FVIII: C y FVIII: Cro de los 157 pacientes con HAL de nuestra Unidad. Se midió el FVIII: C y FVIII: Cro (Kit FVIII: C Coamatic – Chromogenix), ambos en coagulómetro BCT (Dade Behring). Se seleccionaron los pacientes en que la medida de FVIII por una técnica era al menos el doble que por la otra.

Resultados: Se observaron discrepancias en el valor de FVIII: C y FVIII: Cro en 24 de los 157 pacientes incluidos, pertenecientes a 15 familias. Dieciséis pacientes tenían cifras superiores de FVIII: C, y en 8 el FVIII: Cro estaba más elevado. En 3 de estos pacientes se ha detectado una mutación en el gen del FVIII: Leu1978Phe, Ser1791Pro y Arg531Cys; las dos primeras son nuevas y la tercera estaba previamente descrita. En el paciente con la mutación Leu1978Phe, la actividad FVIII: C era de $8,5\%$, y de $3,7\%$ por FVIII:Cro; el paciente con la mutación Arg531Cys, el FVIII:C fue de 13% y el FVIII:Cro de 2% ; y el paciente con la mutación Ser1791Pro tiene cifras de FVIII:C de 19% y FVIII:Cro de $6,8\%$.

Conclusiones: Determinadas hemofilias podrían pasar desapercibidas si para su diagnóstico se utiliza sólo un método de determinación del FVIII: C. Por ello, para su diagnóstico sería recomendable la determinación del FVIII:C con dos métodos. Asimismo, en pacientes con historia de sangrado y niveles de FVIII normales, o en el límite inferior de la normalidad por un único método, se debería considerar la realización del FVIII por otra técnica. La clasificación de la hemofilia puede variar en función de la técnica utilizada. Las dos mutaciones nuevas detectadas en nuestros pacientes no se habían relacionado hasta el momento con discrepancia funcional.