

MANEJO CLÍNICO DE LAS PATOLOGÍAS CONGÉNITAS DEL FIBRINÓGENO. EXPERIENCIA EN EXTREMADURA

E. Delgado¹, N. Alonso¹, A. Corbacho¹, V. Vila², J. Groiss¹, N. Bermejo³, M.R. López⁴, E. Mesa², R. Vaca¹, J.A. Aznar⁵, R. Bajo¹

¹Servicio de Hematología. Hospital Universitario Infanta Cristina. Badajoz. ²Unidad de Bioquímica. Grupo de Trombosis y Hemostasia. Centro de Investigación La Fe. Valencia. ³Servicio de Hematología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres.

⁴Servicio de Hematología. Hospital de Plasencia (Cáceres). ⁵Coordinador del Proyecto de Registro de Coagulopatías Congénitas. Hospital Universitario La Fe. Valencia

Fundamentos: Las patologías congénitas del fibrinógeno (Fg) son muy poco frecuentes. Son el resultado de mutaciones en los genes FGA, FGB y FGG. Su manejo es difícil por el balance necesario entre riesgo hemorrágico y riesgo trombótico de base y en relación con el tratamiento sustitutivo.

Esta entidad comprende dos tipos de defectos: cuantitativos (afibrinogenemia e hipofibrinogenemia) y cualitativos (disfibrinogenemia e hipodisfibrinogenemia). Los pacientes tienen tendencia hemorrágica y/o trombótica por diferentes mecanismos, excepto en casos leves.

Presentamos los casos existentes en Extremadura con este tipo de patología.

Pacientes:

- Dos pacientes, hermanos, de 35 y 42 años, con hipodisfibrinogenemia severa (Registro Español de Coagulopatías Congénitas):

- Uno de ellos, diagnosticado a los 18 años por sangrado persistente de herida en glúteo, ha presentado diversas manifestaciones hemorrágicas espontáneas, manejadas al inicio con PFC y concentrado de fibrinógeno IV (CFg); ha sido intervenido de osteoma etmoidal, con aporte de CFg; diagnosticado de hepatopatía crónica enólica y de estenosis aórtica severa (realizado cateterismo), pendiente de cirugía. Presenta TP, TTPA y Fg basal (derivado y Clauss) indetectables, con Fg anti-génico (Ag) 27 mg/dl.

- Su hermana se diagnosticó a los 15 años en preoperatorio de apendicectomía, en la que recibió PFC. Sufrió un politraumatismo a los 28 años, con múltiples sangrados, recibiendo CFg. A los 34 años sufrió IAM, que se ha tratado con AAS; no se evidenciaron lesiones en la coronariografía, que se realizó con aporte de CFg. Presenta TP, TTPA y Fg basal (derivado y Clauss) indetectables, con Fg Ag 27 mg/dl.

- Dos pacientes, de 43 y 40 años, con hipodisfibrinogenemia leve: ambas han precisado diversas intervenciones quirúrgicas, que se describen, algunas de ellas por complicaciones hemorrágicas, con aporte de CFg.

- Dos pacientes con hipofibrinogenemia leve: una de ellas ha sido intervenida en múltiples ocasiones, sin aporte de CFg. El otro paciente se ha diagnosticado en preoperatorio de intervención urológica, la cual se ha realizado con aporte de CFg.

- Cuatro pacientes con disfibrinogenemia: dos de ellos se han diagnosticado en estudio familiar. Han presentado distintas manifestaciones hemorrágicas, que se describen, por las que han precisado aporte de CFg.

Conclusiones: La incidencia de los trastornos congénitos del fibrinógeno es baja en nuestra región, pero superior en disfibrinogenemias a la de 1:1000000 descrita, posiblemente por antecedentes de consanguinidad en la región. Es importante el conocimiento de esta patología para disminuir las posibles complicaciones asociadas y realizar un manejo adecuado.