

## ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND TIPO 2B: A PROPÓSITO DE UN CASO

T.J. González-López<sup>1</sup>, M.F. López-Fernández<sup>2</sup>, B. Cuevas-Ruiz<sup>1</sup>, J. Batlle<sup>2</sup>, M. Prieto<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Hematología. Complejo Hospitalario Burgos. <sup>2</sup>Servicio de Hematología. Complejo Hospitalario Universitario Juan Canalejo. A Coruña

Presentamos el caso de una paciente de 27 años de edad, de origen búlgaro, diagnosticada en su país de origen de Enfermedad de Von Willebrand (EvW). Acude a consulta de Hematología en la semana 38 de gestación por una trombopenia (11.000 plaquetas/ul) que coincide con un cuadro de preeclampsia. Al estudio morfológico se observa una pseudotrombopenia con dimorfismo plaquetario, lo que orienta el diagnóstico a una enfermedad de Von Willebrand 2B.

Con esta orientación diagnóstica se manda muestra de la paciente para estudio a la Dra. López-Fernández (Hospital Universitario A Coruña), donde se objetiva una ausencia de multímeros de alto e intermedio peso molecular (FVW:AG=35%; FVW:RCO=7%; FVW:CB=6.4%). Se realiza asimismo estudio de RIPA a bajas concentraciones, con plasma pobre en plaquetas (ppp) de la paciente, al que se añadieron plaquetas liofilizadas a concentración final de 200.000 plaquetas/ul. Paralelamente se hizo lo mismo con un ppp normal. Los resultados muestran que se aprecia una agregación a bajas concentraciones (0.75 mg/ml) en la muestra de la paciente superior a la obtenida en un sujeto normal, lo que sugiere una EvW tipo 2B.

El estudio genético confirma el diagnóstico: Exón 28=>R1306W (3916C>T) (sustitución de una citosina por una timina en el nucleótido 3916 del exón 28; cambio de una arginina por un triptófano). Al nacimiento el neonato presenta un cuadro de pseudotrombopenia similar al de la madre, estando pendiente de estudio en el momento actual.

**Discusión:** La EvW es la anomalía en la coagulación de carácter hereditaria más frecuente: 1% de la población general. Se debe a una deficiencia cualitativa o cuantitativa del factor de von Willebrand (FvW), una proteína multimérica requerida para la adhesión plaquetaria. Hay cuatro tipos de EvW. Los diversos tipos de EvW se presentan con distintos grados de hemorragia.

Cuando se sospecha, el plasma sanguíneo de un paciente debe ser investigado por las posibles deficiencias cuantitativas y cualitativas de FvW.

El caso de nuestra paciente es un Tipo 2B (5% del total de casos de EvW, de herencia AD) en el que se produce un defecto cualitativo del FvW (mutación de "ganancia de función") por la cual el FvW se une a la Glicoproteína Ib plaquetar con más afinidad de lo normal. Dado que en el embarazo los niveles de FvW están muy aumentados (nuestro caso presentaba un FVW:AG de 113% y un FVW:RCO de 80%), esta elevación provoca una hiperagregabilidad plaquetaria y como consecuencia una pseudotrombopenia. El gen del FvW se localiza en el cromosoma 12 (12p13.2). Tiene 52 exones que abarcan 178kbp. Nuestro caso presenta una mutación en el exón 28.