

DÉFICIT SEVERO DE FACTOR XI Y TROMBOSIS

R. Díez, P. Paúl, M. Paricio, C. González, E. Bonafonte, G. Azaceta, O. Gavin, R. Cornudella, L. Palomera
Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

Introducción: El déficit congénito del factor XI es una enfermedad muy poco frecuente con una incidencia menor al 1: 100.000 habitantes y transmitida de forma autosómica recesiva. Afecta predominantemente a judíos de raza Ashkenazi. La clínica de sangrado se relaciona con traumatismo o cirugía. No existen datos suficientes para valorar si están protegidos de la clínica trombótica. Se han publicado casos de trombosis en déficits del FXI: infarto agudo de miocardio, accidente cerebrovascular, tromboembolismo pulmonar tras la infusión de concentrados FXI y dos casos de trombosis venosa profunda (TVP) idiopática.

Objetivos: Valorar las manifestaciones clínicas hemorrágicas y trombóticas en pacientes con déficit severo del F XI (< 10%) diagnosticados en nuestro centro.

Material y métodos: Estudiamos retrospectivamente 7 pacientes (5 mujeres y 2 varones), con edades comprendidas entre los 18 y 90 años diagnosticados entre junio del 2009 y febrero del 2011.

Resultados: De los 7 pacientes, 3 fueron diagnosticados por un estudio preoperatorio, 3 por hallazgo casual en analítica de rutina o de urgencias y uno por presentar gingivorragia en extracción dentaria. En 4 de los pacientes estudiados se detectaron niveles del FXI entre 3-5% y en 3 pacientes del 6-9%. En el estudio familiar encontramos 2 pacientes con familiares afectados, uno con déficit en madre y hermano (62 y 63%), y un hermano de otro paciente (3%). Un total de 4 pacientes fueron sometidos a cirugía y recibieron tratamiento profiláctico preoperatorio con plasma fresco congelado con antifibrinolíticos y 2 precisaron profilaxis antitrombótica con heparina de bajo peso molecular (HBPM) durante un mes tras cirugía mayor ortopédica. Ningún paciente presentó clínica de hemorragia espontánea ni ante cirugía. Se registra un caso de TVP al tercer mes de cirugía por prótesis de rodilla y con estudio de trombofilia negativo y sin otros factores de riesgo conocidos.

Conclusiones: 1. Ningún paciente refiere clínica de hemorragia espontánea. 2. No presentaron complicaciones hemorrágicas ante cirugía. 3. Encontramos un caso de TVP en paciente con un déficit severo del F XI secundaria a cirugía mayor ortopédica que había recibido profilaxis con HBPM tras cirugía.