

Caso clínico

Deficiencia del factor XIII. Reporte de un caso

Blanca Patricia Gerez Martínez,* Óscar González Llano,* Laura Nely Rodríguez Romo,** Adriana Carolina Sandoval González,** Luis Javier Marfil Rivera**

RESUMEN

La deficiencia del factor XIII de la coagulación se describió por primera vez en 1960 y han sido publicados alrededor de 200 casos. Se caracteriza por la aparición de sangrados tardíos después de un traumatismo, se confirma con la cuantificación del factor XIII. Se informa de un paciente de 2 años de edad con deficiencia del factor XIII. Primer caso en nuestro hospital.

Palabras clave: deficiencia del factor XIII, hemorragia inexplicable.

ABSTRACT

Congenital Factor XIII deficiency was first described in 1960 and about 200 cases have been published about it. It is characterized by the appearance of delayed bleeding after suffering a trauma. It is diagnosed by demonstrating an increase in the solubility of a clot in urea and is confirmed by quantification of factor XIII. We report a 2-year-old patient with factor XIII deficiency. This is the first case seen in our hospital.

Key words: Factor XIII deficiency, bleeding disorder, unexplained hemorrhage.

La deficiencia del factor XIII (FXIII) fue descrita por primera vez en 1960; sin embargo, la existencia de este factor en el plasma como responsable de la estabilización de la fibrina fue reportada en 1944 por Robins.^{1,2}

Este factor de coagulación está compuesto de dos subunidades, A y B, de las cuales la A es enzimáticamente activa y la B actúa como un transportador en el plasma.³

La deficiencia del FXIII es un desorden muy raro de la coagulación. Ocurre aproximadamente en un caso por cada dos millones de personas.⁴

La prueba de solubilidad del coágulo en urea es el examen diagnóstico para la deficiencia del FXIII, aunque también puede usarse un método fotométrico, para una cuantificación más acuciosa de sus concentraciones plasmáticas.^{4,5}

Se han reportado más de 200 casos en todo el mundo. Este defecto se hereda con un carácter autosómico recesivo⁵⁻⁷ y existen 36 diferentes mutaciones genéticas. La gravedad de la deficiencia es variable⁷ y la manifestación más común es un sangrado prolongado del muñón del cordón umbilical (80%),^{2,3,8} seguido por equimosis y hematomas de tejidos blandos (50-60%). También es posible observar un sangrado excesivo posterior a procedimientos quirúrgicos o extracciones dentales. La hemorragia intracranal puede manifestarse en casi 30% de los casos.^{1,3,6,7}

En este trabajo, se informa el primer caso de deficiencia del factor XIII en un paciente menor de edad, registrado en el Hospital Universitario José Eleuterio González de la Universidad Autónoma de Nuevo León, México.

RESUMEN CLÍNICO

Se trata de un paciente masculino de dos años de edad, con antecedente de consanguinidad, producto del cuarto embarazo después de tres abortos.

El paciente tuvo el antecedente de hemorragia umbilical grave a los ocho días de nacido, que requirió transfusión de plasma y paquete globular. Al año de edad, sufrió traumatismo leve en la región glútea que

* Departamento de Pediatría.

** Servicio de Hematología.

Facultad de Medicina y Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González de la UANL.

Correspondencia: Dra. Blanca Patricia Gerez Martínez. Álvarez 202 Norte, colonia Centro Monterrey, CP 64000, Monterrey, Nuevo León, México. E-mail: dragerez@hotmail.com

Recibido: mayo, 2007. Aceptado: junio, 2007.

La versión completa de este artículo también está disponible en internet: www.revistasmedicasmexicanas.com.mx

ocasionó un hematoma de 20 cm de diámetro. Un año después, sufrió traumatismo en la cara, que ameritó extracción dental, con lo que padeció un nuevo episodio de hemorragia que requirió la transfusión de un paquete globular y plasma.

Le fueron practicados BHC, TP y TTP, que resultaron normales. Después, se le realizó agregometría plaquetaria y determinación del factor von Willebrand, que resultaron normales también. Por lo anterior, se decidió realizar la prueba de disolución del coágulo en urea, que resultó positiva. Tras esto, se realizó la determinación cuantitativa del factor XIII, que reportó 0.14 U/mL (rango normal: 0.82-1.74 U/mL), por lo que se efectuó el diagnóstico de deficiencia del FXIII.

DISCUSIÓN

A pesar de ser rara, la deficiencia del FXIII es un defecto importante por la gravedad de los sangrados con los que se manifiesta.^{1,3}

Este trastorno ha sido bien descrito. Su diagnóstico oportuno no siempre ocurre, y debe sugerirse en pacientes con antecedente de sangrado anormal, con plaquetas y tiempos de coagulación dentro de lo normal^{4,6} y sin evidencia de trastorno en la función

plaquetaria determinada por agregometría. El antecedente de consanguinidad es muy importante y nos debe hacer pensar en trastornos hemorrágicos poco comunes. El diagnóstico de la deficiencia del FXIII debe también llevar al estudio de los otros miembros de la familia.^{3,7}

REFERENCIAS

1. Francis J, Todd P. Congenital factor XIII deficiency in a neonate. *Br Med J* 1978;2:1532.
2. Aziz MA, Siddiqui AR. Congenital deficiency of fibrin-stabilizing factor (factor XIII): a report of four cases (two families) and family members. *Blood* 1972; 40:11-5.
3. Anwar R, Minford A, Gallivan L, Trinh C, Markham AF. Delayed umbilical bleeding%a presenting feature for factor XIII deficiency: clinical features, genetics, and management. *Pediatrics* 2002;109:E32.
4. Newman RS, Jalili M, Kolls BJ, Dietrich R. Factor XIII deficiency mistaken for battered child syndrome: case of "correct" test ordering negated by a commonly accepted qualitative test with limited negative predictive value. *Am J Hematol* 2002;71:328-30.
5. Anwar R, Miloszewski KJ. Factor XIII deficiency. *Br J Haematol* 1999;107:468-84.
6. Ibrahim A, Kadankandy A, Mona B. Factor XIII deficiency in a Kuwaiti child: typical presentation with delayed diagnosis. *Kuwait Medical Journal* 2006;38:147-8.
7. García Arqueza C, Gutiérrez Benjumea A, Aguayo Maldonado J, Almuedo Paz A. Cefalohematooma como primera manifestación de déficit congénito de factor XIII. *An Esp Pediatr* 2000;53:241-2.