

Déficit congénito del factor V (parahemofilia).

Comunicación de un caso

Por:

Dr. RAUL DE CASTRO ARENAS¹⁴, Téc. AUGUSTO AVILES
HECHEVARRIA¹⁵ y Dr. OSCAR FERNANDEZ RAMOS¹⁶

Castro Arenas, R. de y otros. *Déficit congénito del factor V (parahemofilia). Comunicación de un caso.* Rev Cub Med 20: 5, 1981.

Se presenta un caso de deficiencia de factor V que mostró tiempo de coagulación, tiempo de protrombina y tiempo parcial de tromboplastina con caolín prolongados. El tiempo de protrombina se corrigió con plasma normal adsorbido con sulfato de bario. La hemorragia después de extracciones dentarias fue la única manifestación clínica, a pesar que se detectaron niveles muy bajos del factor V en el plasma de la paciente. El estudio familiar no demostró otros sujetos afectados. Se plantea que se trate de una deficiencia congénita y no adquirida, y es el tercer caso descrito en Cuba.

Owren describió en 1947¹ una enfermedad hemorrágica en una mujer joven, ocasionada por la deficiencia congénita de un factor de la coagulación desconocido hasta ese momento, al que llamó V. Los estudios realizados a la paciente mostraron los tiempos de coagulación y de protrombina prolongados, que se normalizaron con la adición de plasma normal adsorbido con bario. La entidad se designó con el nombre de parahemofilia.

Esta enfermedad es infrecuente, y se calcula que no excede de un caso por millón de habitantes;² hasta el momen-

to actual se ha informado aproximadamente 60 casos, dos de ellos en nuestro país.^{3,4}

El objetivo de este trabajo es comunicar el tercer caso diagnosticado en Cuba, así como los resultados del estudio realizado en algunos miembros de la familia.

Caso clínico

Paciente Z.B.O., del sexo femenino, mestiza, de 9 años de edad, que presentó dos meses antes de ser admitida en nuestro centro graves hemorragias posextracciones dentarias, las que cedieron con hemostasia local y suturas de las heridas. El examen físico fue negativo. Como antecedentes familiares de interés se recogió consanguinidad de segundo grado entre los padres, e historia de sangramiento en ocasiones de extracciones dentarias en la abuela materna.

Se le realizaron a la paciente, según las técnicas habituales³ las pruebas siguientes: tiempo de sangramiento, tiempo de coagulación, conteo de plaquetas, retracción del coágulo, tiempo de protrombina, tiempo parcial de tromboplastina con caolín, tiempo de trombina,

14 Hematólogo. Hospital docente "Vladimir I. Lenin".

15 Técnico de coagulación. Hospital docente "Vladimir I. Lenin".

16 Hematólogo. Hospital militar "Dr. Carlos J. Finlay".

corrección del tiempo de protrombina con suero viejo y con plasma adsorbido con sulfato de bario, dosificación de los factores I, II, V, VII, VIII, X, XI y XII y la prueba de generación de la tromboplastina, cuyos resultados se muestran en los cuadros I y II.

Otros exámenes de laboratorio realizados fueron normales: hemoglobina, hematócrito, retículo-locitos, leucograma, eritrosedimentación, glicemia, urea, serología, transaminasa glutámica pirúvica, timol, electroforesis de proteínas, bilirrubina, colesterol y bromosulfaleína.

A ambos padres, un hermano y la abuela materna se les realizó tiempo de protrombina, tiempo parcial de tromboplastina con caolín y dosificación del factor V, y sus resultados se observan en el cuadro III.

DISCUSION

Los resultados de las pruebas de la coagulación realizados a la paciente son compatibles con un déficit de factor V.

Planteamos que se trate de una deficiencia congénita, ya que no presentó signos al examen físico ni alteraciones en las investigaciones de laboratorio compatible con enfermedades adquiridas. Las hepatopatías fueron descartadas por el cuadro clínico y por la normalidad de las pruebas de función hepática y de los otros factores de la coagulación sintetizados en el hígado. Los síndromes de coagulación intravascular diseminada no son planteables por

S
RESULTADOS DEL CUADRO 1 ESTUDIO DE LA LA PACIENTE
COAGULACION DE

Pruebas	Valores normales	Pacientes
Tiempo de coagulación	5-10 min.	20
Tiempo de sangramiento	1-5 min.	4,30
Conteo de plaquetas	150-350 x10 ³ x mm ³	194
Retracción del coágulo	Retráctil	Retráctil
Tiempo de protrombina	13 seg.	49
TPT caolín	30-60 seg.	90
Tiempo de trombina	10 seg.	10
Factor I	186-437 mg%	305
Factor II	50-200%	86
Factor V	50-200%	1
Factor VII	50-200%	92
Factor VIII	50-200%	88
Factor X	50-200%	90 "j
Factor XI	50-200%	97
Factor XIII	No soluble	No soluble
Tiempo de protrombina corregido con suero viejo	—	46 seg.
Tiempo de protrombina corregido con plasma bario	—	17 seg.

Nota: TPT caolín: Tiempo parcial de tromboplastina con caolín. Min.: minuto. Seg.: segundo.

**CUADRO II
RESULTADO DE LA PRUEBA DE GENERACION DE LA TROMBOPLASTINA REALIZADA
A LA PACIENTE**

Mezcla generación	4	Tiempo de incubación (minutos) 5	6
Plasma adsorbido control Suero control Concentrado plaquetas control	10	10	10
Plasma adsorbido paciente Suero paciente Concentrado plaquetas paciente	30	30	30
Plasma adsorbido paciente Suero control Concentrado plaquetas control	30	25	25
Plasma adsorbido control Suero paciente Concentrado plaquetas control	10	10	10

Nota: los valores se expresan en segundos.

**CUADRO III
RESULTADO DEL ESTUDIO DE LA COAGULACION REALIZADO A LOS FAMILIARES
DE LA PACIENTE**

Pruebas	Valores normales	Padre	Madre	Hermano	Abuela
Tiempo de protrombina	13 seg.	13	13	15	13
TPT (Caolín)	30-60 seg.	50	55	60	50
Factor V	50-200%	85	80	48	100

la evolución clínica, las cifras del con- teo de plaquetas y los niveles de los factores I y VIII. La posibilidad de un anticoagulante circulante fue descartada por la prueba de generación de tromboplastina y la corrección del tiempo de protrombina adicionando plasma normal adsorbido con sulfato de bario. El tiempo de sangramiento fue normal, aunque se ha señalado prolongado en una tercera parte de los casos.^{3,5}

El cuadro clínico de la paciente es leve, ya que su única manifestación es

la hemorragia después de extracciones dentarias. Nunca presentó epistaxis, señalada como un síntoma frecuente.^{1,6,8} La aparente benignidad de la enfermedad a pesar de la concentración extremadamente baja del factor V en el plasma, ha sido señalada por otros autores.^{wo}

La forma de herencia de la parahemofilia se plantea que es autosómica o recesiva incompleta con alta penetración, aunque algunos la señalan como dominante incompleta.^{11,12} En nuestro estudio la abuela materna presentó antecedentes de sangramientos, encontrándose en ella un

tiempo parcial de tromboplastina con caolín heterocigotos pueden presentar un nivel de en el límite superior de la normalidad y nivel del factor V entre el 22% al 60% de lo normal.² factor V del 48%. *Hougie* señala que los

SUMMARY

Castro Arenas, R. de et al. *Factor V congenital deficit (parahemophilia). Communication of a case.* Rev Cub Med 20: 5, 1981.

A case with factor V deficiency showing prolonged coagulation and prothrombin times and thromboplastin with kaolin partial time is presented. Prothrombin time was corrected with normal plasma absorbed with barium sulfate. The only one clinical manifestation was hemorrhages after dental extractions, despite factor V very low levels for patient plasma was detected. Non other subjects affected was showed by familial study. It is outlined that it could be a congenital deficiency, not acquired, and it is third case that has been described in Cuba.

RESUME

Castro Arenas, R. de et al. *Déficit congénital du facteur V (parahémophilie). A propos d'un cas.* Rev Cub Med 20: 5, 1981.

I s'agit d'un cas de déficience du facteur V qui a montré un temps de coagulation, un temps de prothrombine et un temps partiel de thromboplastine au kaolin normaux. Le temps de prothrombine fut corrigé avec du plasma normal absorbé avec du sulfate de baryum. L'hémorragie secondaire á des extractions dentaires a été la seule manifestation clinique, malgré le taux tres abaissé du facteur V dans le plasma de la patiente..L'étude familiale n'a pas montré d'autres sujets atteints. Il semble s'agir d'une déficience congénitale non acquise, et c'est le troisième cas décrit a notre pays.

PE3IOME

KacTpo ae ApeHac, P. n ap. BpomaéHHaa HeaocTaToqHOCTL \$aK- Topa y (flJIH reMOCpHOTH). WHf&OpMaUMH 0(5 OfIHOM CJiy^ae. Rev Cub Med 20» 5, 1981.

B HacTonmefi padoie npeacTaBjineTCH oanH cjiyqaft HeaocTato^hocth (JaKTopa y, KOTopuñ nok'a3a;u BpeMH KoaryjiwpoBaHHH, BpeMH npoT - pOMÓHHa H yacra^HOe BpeMH TpOMdOIIJiaCTHHa C KaOJIIMHOM, CJIHTeJIB- HN6. BpeMH npOTpOMfiHHa <5hJI0 BBipaBHeHO C nOMOMth) adCOPdMpOBaH- hoÍ5 cyjiB\$aiOM dapim hopm3JibhoÍ5 njia3MN. KpoBOTE^enne nocjie yaa jieHKTH 3yoa dwjia eawHCTBeHHOii KJIHHyqecKOM MaHWfecTaHHefi, Hec - motph Ha to, hto 6hjih odHapyseHH HH3Kne ypoBHM \$aKiopa y y na HueHTa b njia3Me.' OdcjieaoBaHHH ceMBH He odHapysHOT nopaseraiH y apyrax eé 'jjeH.OB. B padoie noa^epKHBaeTCH, mo sia HeaociaTOy hqctb HBjineTGH BposcaeHHOíl m He npModpeTeHHoñ. liaiH CJiyjañ hbjih eTCH TpeTBHH cjiyTjaew, onaeaHHHM Ha Kyde,

BIBLIOGRAFIA

1. *Owren, P.A.* Parahemophilia. Hemorrhagic diathesis due to absence of a previously unknown factor. *Lancet* 1: 446, 1947.
2. *Hougie, C.* In: *Williams, W.J.* Hematology, pp. 1204. Ed St. United State of American, 1972.
3. *Almagro, D. y otros.* Parahemofilia (Déficit congénito de factor V). Reporte de un caso. *Rev Invest Clin* 26: 175, 1974.
4. *Boffill, V.M.* Parahemofilia (Déficit congénito de factor V). Informe de un caso. *Rev Cub Ped* 49: 703, 1977.
5. *Alexander, B.; R. Goldstein.* Parahemofilia in three siblings (Owren's disease) with studies on certain plasma components affecting prothrombin conversion. *Am J Med* 13: 255, 1952.
6. *Field, J.B.; A.G. Ware.* Studies in Parahemofilia. *J Clin Invest* 33: 932, 1954.
7. *Brown, I.W. et al.* Surgical management in hemophilia and the hemophiloid diseases. *Ann Surg* 149: 721, 1959.
7. *Friedman, I.A. et al.* Hereditary labile factor (factor V) deficiency. *JAMA* 175: 370, 1961.
8. *Seeler, R.A.* Parahemophilia. Factor C deficiency. *Med Clin North Am* 56: 119, 1972.
9. *Girolami, A. et al.* Parahemophilia. A case report. *Acta Haemat* 46: 242, 1971.
10. *Phillips, L.L.; Little, W.A.* Factor V deficiency in obstetrics. *Obstet Gynec* 19: 507, 1962.
11. *Owen, C.A.; T. Cooper.* Parahemophilia. *Arch Intern Med* 95: 194, 1955.

Recibido: noviembre 11, 1979.

Aprobado: abril 13, 1981.

Dr. *Raúl de Castro Arenas*
Hospital docente "Vladimir I. Lenin"
Holguín.