

**Instituto de Investigaciones Hematológicas "Mariano R. Castex"**  
**Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires**  
**Departamento de Hemostasia y Trombosis**

**Título: Revisión de diagnóstico y manejo de enfermedad de von Willebrand tipo 2B**

**24 de mayo de 2018**

**Caso clínico 1:**

Varón de 67 años derivado a esta Institución en diciembre de 2011 por presentar hematomas fáciles asociado a plaquetopenia.

Antecedentes personales: Cateterismo cardíaco sin complicaciones, sangrado prolongado post exodoncia.

Antecedentes quirúrgicos: hemorroidectomía y colecistectomía sin sangrado.

Antecedentes familiares: hermano con epistaxis y hematomas fáciles, madre fallecida con hematomas fáciles y epistaxis.

Laboratorio externo:

22/11/2011: Hb 16,3g/dL, Hto 46%, GB 10.900/mm<sup>3</sup> (N 79%), Rto. de plaquetas 52.000/μL, TP 100%, KPTT 39 seg.

- Dpto. de Hemostasia y Trombosis 03/01/12: TS 9min cohibido, plaquetas 38.000/μL; fibrinógeno 290 mg/dL; TT 19/19 seg; T. de Quick: 85%; TTPA: 50seg N:42seg P+N:44seg (prolongado, corrige); factor VIII: 42%; tiempo de lisis de euglobulinas 300min; agregación: espontánea PRP: 15% (normal <10%), ristocetina 0.7 y 0.5: hiperagrega, ristocetina 1.2: 50%; VWF:Ag 37%; VWF: RCo <10%. Análisis multimérico VWF: ausencia de multímeros grandes de VWF plasmático. Propéptido VWF: 94%; Cociente VWFpp/VWF:Ag: 2.54 (Relación normal: 0,92-2,14). Detección inmunoglobulinas asociadas a plaquetas por CMF: IgG: 10.5 IFM, IgM: 5.6 IFM  
Conclusión: Rto. Plaquetas disminuido. Agregación con ristocetina a bajas dosis positiva. Ausencia de multímeros grandes del VWF. Resultados compatibles con enfermedad de von Willebrand.
- Detección de mutaciones en el VWF 03/01/12: Exón 28 se observa mutación heterocigota 3946G>A (V1316M)

En agosto de 2012 cursó internación por derrame pleural + masa mediastinal por lo que se realizó mediastinoscopia con infusión de Haemate-P y transfusión de plaquetas pre y post procedimiento.

**Caso clínico 2 - Hermano:**

Varón de 72 que consulta en esta Institución en marzo de 2018 por plaquetopenia asociado a hematoma fáciles y epistaxis con antecedentes familiares de enfermedad de von Willebrand tipo 2B.

ISTH: 9

Antecedentes personales: Plaquetopenia desde hace 30 años, epistaxis desde la infancia que requirió cauterización, hematomas espontáneos, internación 02/2018 por proctorragia secundaria a hemorroides que requirió soporte transfusional (GR, plaquetas, plasma fresco congelado).

Antecedente de HTA.

Antecedentes quirúrgicos: niega.

Antecedentes familiares: hermano enfermedad de von Willebrand tipo 2B, madre fallecida a los 58 años por cáncer con historia de sangrado (hematomas, epistaxis), padre fallecido sin sangrados, 2 hijos, uno de los cuales tiene historia de sangrado y plaquetopenia.

Laboratorio externo: 26/02/2018: Hb 10,2 g/dL, Hto 31%, GB 8.000/mm<sup>3</sup>, Rto. de plaquetas 19.000/μL.

- Dpto. de Hemostasia y Trombosis 01/03/18: TS 9min cohibido; fibrinógeno 432 mg/dL; TT 16/19 seg; T. de Quick: 87%; TTPA: 43seg; factor VIII: 100%; tiempo de lisis de euglobulinas 290min; VWF:Ag 75%; VWF: RCo 36%. Hto 33,6%, hb 10 gr/dL, GB 6.900/mm<sup>3</sup>. Conclusión: Tiempo de sangría prolongado, VWF: RCo disminuido, pruebas de mezcla con ganancia de función a expensas del plasma del paciente. Detección inmunoglobulinas asociadas a plaquetas por CMF: IgG: 3,93 IFM; IgM: 44,6 IFM. Rto de plaquetas y función plaquetaria no evaluable por aglutinación.
- Detección de mutaciones VWF 01/03/12: Exón 28 se observa mutación homocigota 3946G>A (V1316M), compatible con enfermedad del von Willebrand tipo 2B  
Análisis multimérico VWF: ausencia de multímeros grandes de VWF plasmático.

Paciente en plan de hemorroidectomía se indica infusión de Haemate-P para realizar procedimiento.

### **Caso clínico 3 - Sobrino:**

Varón de 39 años que consulta en esta Institución en marzo de 2018 para estudio de plaquetopenia con antecedentes familiares de enfermedad de von Willebrand tipo 2B.

ISTH: 3

Antecedentes personales: plaquetopenia y epistaxis desde la infancia.

Antecedentes quirúrgicos: cirugía por fractura expuesta de muñeca derecha sin sangrado.

Antecedentes familiares: padre y tío paterno con enfermedad de von Willebrand tipo 2B, abuela materna fallecida con historia de sangrado (hematomas, epistaxis).

- Dpto. de Hemostasia y Trombosis 22/03/18: TS 9min cohibido, plaquetas 95.000/μL; fibrinógeno 441 mg/dL; TT 18/17 seg; T. de Quick: 92%; KPTT: 47seg; factor VIII: 60%; tiempo de lisis de euglobulinas > 245min; Adhesividad: 0%; Agregación: ADP 5,0: 1º normal, 2º ausente; adrenalina 10: 1º normal, 2º ausente; adrenalina 50: 1º y 2º normal, ácido araquidónico 0,5: normal, colágeno 1: disminuida, colágeno 8: normal, ristocetina 1,2: 1º y 2º normal, ristocetina 0.6 y 0.5: hiperagrega, agregación espontánea ausente; Liberación: ADP 5 y adrenalina 10 ausente, colágeno 1 disminuido, resto normal; VWF:Ag 49%; VWF: RCo <10%. Conclusión: Hiperagregación plaquetaria con ristocetina a bajas dosis. Resultados compatibles con enfermedad de von Willebrand.
- Detección de mutaciones VWF 22/03/18: Exón 28 se observa mutación homocigota 3946G>A (V1316M), compatible con enfermedad del von Willebrand tipo 2B.

Paciente en plan de exodoncia se indica infusión de Haemate-P para realizar procedimiento.

---

**Motivo de la Presentación:**

***Revisión de diagnóstico y manejo de enfermedad de von Willebrand tipo 2B***

Médico Responsable: Dra. María Lucila Romero

Médico Residente: Dra. Marianela Noriega