

Instituto de Investigaciones Hematológicas “Mariano R. Castex”
Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires
Departamento de Hemostasia y Trombosis
Título: Revisión de enfermedad de Von Willebrand tipo 2M

20 de septiembre de 2018

Caso clínico:

Mujer de 62 años, con diagnóstico de enfermedad de Von Willebrand en la juventud, que consulta en junio de 2017 para retomar seguimiento en esta institución, luego de haber vivido en el exterior.

Antecedentes personales: múltiples antecedentes de sangrados muco-cutáneos severos desde la infancia. Score ISTH: 21 puntos (epistaxis, sangrado ante heridas menores, hematuria, sangrado post exodoncia y post cirugías, menorragia, sangrado post parto). Score menstrual (SM) 634 puntos. Se realizó prueba de respuesta a la desmopresina: con respuesta incompleta, motivo por el que ha utilizado concentrados de factor VIII y factor de Von Willebrand ante episodios de sangrado.

Otros antecedentes: Hepatitis B y C (contagio transfusional) diagnosticadas en 1994. Realizó tratamiento antiviral en 2016, actualmente con serologías virales negativas en dos oportunidades.

Antecedentes gineco-obstétricos: G₁ P₁ RNT peso 3,850 Kg. Hemorragia post parto con requerimiento transfusional.

Antecedentes quirúrgicos: mamoplastia de aumento en 1997 con complicaciones hemorrágicas y requerimiento transfusional.

Antecedentes familiares: madre con enfermedad de Von Willebrand tipo 2 y angiodisplasia colónica. Padre sin historia de sangrado. Hermana con enfermedad de Von Willebrand tipo 2. Presenta 37 familiares, de cuatro generaciones distintas, afectados con enfermedad de Von Willebrand, 22 de los cuales tienen confirmación molecular de la enfermedad. La paciente es la única que presenta un patrón de herencia autosómica recesiva (homocigota).

Laboratorio

28/6/2017: Hto 43,7%, Hb 14,8g/dL, plaquetas 147 x 10⁹/L, TP 95%, TTPA 51 seg.

- Dpto. de Hemostasia y Trombosis 28/06/2017: TS 4 min, plaquetas 159 x 10⁹/L.; fibrinógeno 300 mg/dL; TT 18/18 seg; TP: 95%; TTPA: 51 seg N: 44 seg P+N: 45 seg (prolongado, corrige); factor VIII: 40%; tiempo de lisis de euglobulinas 130 min; VWF: Ag 33% corrige, VWF: RCo <10% (corrige), adhesividad plaquetaria 8%. Conclusión: Resultados compatibles con enfermedad de Von Willebrand.
- Detección de mutaciones en el factor Von Willebrand:
02/08/18: Exón 28 se observa mutación homocigota 4645G>A (E1549K)

Con diagnóstico de enfermedad de Von Willebrand tipo 2M se indica frente a eventualidad de sangrado, tratamiento a demanda con infusión de Haemate-P y ácido tranexámico vía oral para hemorragias menores.

Motivo de la Presentación: Revisión de enfermedad de Von Willebrand tipo 2M

Responsable: Dra. Analía Sánchez Luceros.

Residente: Dra. Selva Fernández Maldonado