

HOSPITAL INFANTIL DOCENTE "PEPE PORTILLA" DE PINAR DEL RÍO

Parahemofilia (déficit congénito de factor V).

Informe de un caso

Por los Dres.:

VICTOR M. BOFFILL,* LUIS BOFFILL,** ROSA M. SIERRA***
y el técnico RAUL MOREJON****

Boffill, V. M. y otros. *Parahemofilia (déficit congénito de factor V). Informe de un caso.* Rev Cub Ped 49: 6, 1977.

Se presenta el caso de una paciente con déficit congénito de factor V con tiempo de sangramiento, tiempo de coagulación, tiempo de protrombina, TPT y generación, alterados, con niveles de factor V disminuidos en el plasma. La epistaxis constituyó el hallazgo predominante. El estudio familiar realizado hasta el momento actual es normal. El caso de la paciente presentado en este trabajo puede tratarse de uno aislado.

Esta entidad fue descrita por Owren en 1947.¹ Se caracteriza porque en la mayoría de los pacientes se presenta epistaxis y una prolongación del tiempo de coagulación, tiempo de protrombina, tiempo parcial de tromboplastina (TPT). Los casos de más de 50 pacientes con déficit de factor V han sido informados en la literatura médica.² Se ha informa-

* Especialista de I grado en hematología. Hospital Provincial Docente Clínicoquirúrgico de Pinar del Río.

** Médico internista. Especialista de I grado. Hospital Provincial Clínicoquirúrgico de Sagua la Grande.

*** Especialista de I grado en pediatría. Hospital infantil docente "Pepe Portilla" de Pinar del Río.

**** Técnico en laboratorio clínico. Hospital Provincial Docente Clínicoquirúrgico de Pinar del Río.



Figura. Obsérvese una equimosis en región frontal.

CUADRO I
ESTUDIO DE LA COAGULACION DEL PACIENTE

	Paciente
Tiempo de sangramiento	7 minutos
Prueba del lazo	negativa
Conteo de plaquetas	380 000 x mm ³
Tiempo de coagulación	17 minutos
Tiempo de protrombina	38 segundos
Tiempo parcial de trombo- plastina	105 segundos
Retracción del coágulo	Retráctil
Tiempo de trombina	5 segundos
Factor I	172 mg%
Factor II	155%
Factor V	3%
Factor VII	100%
Factor VIII	100%
Factor IX	95%
Factor X	100%
Factor XIII	Normal

CUADRO II
TEST DE GENERACION DE LA TROMBOPLASTINA (TGT)

Mezcla de la generación	Tiempo de incubación (minutos)		
	4	5	6
Plasma adsorbido normal Suero normal Concentrado de plaquetas normal	13	13	13
Plasma adsorbido normal Suero del paciente Concentrado de plaquetas normal	13	12	13
Plasma adsorbido del paciente Suero normal Concentrado de plaquetas normal	20	19	18
Plasma adsorbido del paciente Suero del paciente Concentrado de plaquetas normal	32	30	30

do 1 caso en Cuba hasta el momento actual.³

El objetivo de este trabajo es dar a conocer un caso portador de un déficit congénito de factor V.

Caso clínico

Paciente G.F.C., mestiza, del sexo femenino, 2 años de edad sin historia de sangramiento peritoneal. Posteriormente comienza con epistaxis y equimosis frecuentes según refiere la madre. Ingresó en el Hospital Pediátrico por epistaxis grave y manifestaciones hemorrágicas: equimosis. Antecedentes familiares de interés: 1 hermano muerto recién nacido sin precisarse bien la causa; la madre presenta con frecuencia epistaxis (figura).

En los cuadros I y II se muestran los resultados de los estudios realizados en nuestra paciente.

MATERIAL Y METODO

Se realizaron en la paciente las siguientes investigaciones: tiempo de sangramiento, prueba del lazo, recuento de plaquetas, tiempo de coagulación, tiempo de protrombina, tiempo parcial de tromboplastina (TPT), retracción del coágulo, tiempo de trombina, dosificación

de los factores: I - II - V - VII - VIII - IX - X - XIII y test de generación de la tromboplastina. A los familiares se les realizó tiempo de protrombina y tiempo parcial de tromboplastina.

COMENTARIOS

El estudio de la paciente fue compatible con un déficit congénito de factor V. Se descartó fundamentalmente un daño hepático. Nuestra enferma presentó tiempo de sangramiento prolongado, aunque este hallazgo ha sido descrito,² y puede encontrarse en el 50% de los pacientes.⁴

No existe correlación entre las manifestaciones clínicas y el nivel de este factor en el plasma, como sucede en los pacientes hemofílicos. El hallazgo clínico más importante fue la epistaxis; tal como ha sido informado.^{1,2,9}

La herencia se considera autosómica recesiva⁴ o autosómica incompleta recesiva.⁸

En la investigación realizada a los padres y miembros de la familia se obtuvieron resultados normales.

SUMMARY

Boffill, V. M. et al. *Parahemophilia (congenital absence of blood coagulation factor V). Report of a case.* Rev Cub Ped 49: 6, 1977.

A female patient with a congenital absence of blood coagulation factor V and altered bleeding time, coagulation time, prothrombin time, TPT and generation and decreased plasma factor V levels is presented. Epistaxis was a significant finding. The familial study performed up to date has yielded normal results. This patient may be an isolated case within her family.

RESUME

Boffill, V. M. et al. *Parahémophilie (déficit congénital du facteur V). Rapport d'un cas.* Rev Cub Ped 49: 6, 1977.

On présente le cas d'une patiente avec déficit congénital du facteur V avec temps de saignement, temps de coagulation, temps de prothrombine, TPT et génération, altérés, avec des niveaux de facteur V diminués dans le plasma. L'épistaxis a constitué la trouvaille prédominante. L'étude familiale réalisée jusqu'à présent est normale. Le cas présenté ici peut être un cas isolé.

РЕЗЮМЕ

Бойдиль, В. М. и др. Парагемофилия (врожденная недостаточность фактора V). Представление одного случая. Rev Cub Ped 49:6, 1977.

Представляется случай одной пациентки с врожденной недостаточностью фактора V с временем кровотечения, временем коагуляции, временем протробина, ТРТ, изменённых, с пониженным уровнем фактора V в сыворотке. Эпистаксис явился главным открытием. Случай с пациенткой, представленный в этой работе может быть рассмотрен как редкий случай.

BIBLIOGRAFIA

1. *Owren, P. A.* Parahemophilia. Haemorrhagic diathesis due to absence of a previously clotting factor. *Lancet* 1: 446, 1947.
2. *Alexander, B.; Goldstein, R.* Parahemophilia in three siblings (Owren's Disease) With studies on certain plasma components affecting prothrombin conversion. *Am J Med* 13: 255, 1952.
3. *Almagro, D. y otros.* Parahemofilia (Déficit congénito de factor V). *Rev Invest Clin* 26: 175-179, 1974.
4. *Field, J. B.; Ware, A. G.* Studies in Parahemophilia. *J Clin Invest* 33: 932, 1954.
5. *Seeler, R. A.* Parahemophilia. Factor V. Deficiency. *Med Clin North* 56: 119, 1972.
6. *Inversen, T.; Bastrup-Madsen, P.* Congenital-familial deficiency of factor V (Parahemophilia) combined with deficiency of antihemophilic globulin. *Brit J Haemat* 2: 265, 1956.
7. *Girolami, A. et al.* Parahemophilia. A case report. *Acta Haematol* 46: 242, 1971.
8. *Williams, W. J. et al.* Hematology. McGraw-Hill Book Company, Pág. 1204. New York, 1972.
9. *Oski, F. A.; Naiman, J. L.* Hematologic problems in the newborn. Second edition. W. B. Saunders Company, pág. 236-272. Philadelphia, 1972.

Recibido: Mayo 25, 1977.

Aprobado: Julio 4, 1977.