

Hemorragia intraventricular neonatal por déficit de factor V

R. Cancho Candela, J.M. Andrés de Llano, M.J. Sánchez Marcos
y C. Urueña Leal

Servicio de Pediatría. Hospital General Río Carrión. Palencia.

(*An Esp Pediatr* 2000; 53: 596-598)

El déficit congénito de factor V es una rara coagulopatía autosómica recesiva cuya sintomatología suele aparecer tras el período neonatal. Se describe el caso de un neonato sin antecedentes patológicos obstétricos que presentó hemorragia intraventricular espontánea. El estudio de coagulación se encontraba alterado, encontrándose déficit grave de factor V. El estado de heterocigosis en padres se demostró al hallar concentraciones medias de factor V en ambos.

Palabras clave:

Déficit de factor V. Hemorragia intraventricular. Recién nacido.

INTRAVENTRICULAR HEMORRHAGE IN A NEWBORN DUE TO FACTOR V DEFICIENCY

Congenital factor V deficiency is an unusual recessive autosomal coagulopathy. Symptoms usually appear after the neonatal period. We report the case of a newborn infant with no obstetric antecedents who presented spontaneous intraventricular hemorrhage. Coagulation studies showed alterations, and we found severe factor V deficiency. Heterozygosity of the parents was revealed by reduced factor V levels in both.

Key words:

Factor V deficiency. Intraventricular hemorrhage. Newborn.

INTRODUCCIÓN

El factor V de la coagulación (también denominado proacelerina o factor lábil) es un cofactor no enzimático que interviene en la formación del complejo protrombínico. Su déficit congénito produce una coagulopatía infrecuente también conocida como "parahemofilia". El cuadro clínico está ligado a los valores del factor, apareciendo por lo habitual en la edad pediátrica.

Se presenta el caso de un recién nacido afectado por este déficit que presentó hemorragia intracraneal espontánea.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niño de 3 días de vida que ingresó en la unidad de neonatología por ictericia; no existen antecedentes familiares de coagulopatía, y los padres son sanos. Primer hijo de la serie. Antecedente de embarazo controlado y normal, con parto a término, eutócico (no instrumental). Apgar 9/10, peso 3.660 kg, perímetro cefálico de 33,5 cm y período neonatal inmediato sin incidencias. En el momento del ingreso presentaba buen estado general, con ictericia franca y resto de exploración física normal. Presentaba una serie roja con una hemoglobina de 19,5 g/dl y un hematocrito de 54%, con bilirrubina total de 22 mg/dl; plaquetas de 433.000/ μ l. Se inició fototerapia con lo que se obtuvo descenso progresivo de las cifras de bilirrubina, por lo que no precisó exanguinotransfusión. En el segundo día de ingreso presenta fiebre (38,6 °C) con rechazo de alimentación oral, por lo que se inicia antibioterapia parenteral y se realizó punción lumbar, que es hemorrágica. Asimismo, se realiza ecografía y tomografía computarizada (TC) cerebrales que muestran hemorragia intraventricular de grado II (fig. 1), y pruebas de coagulación, con tiempo de protrombina (TP) del 27% y tiempo de tromboplastina (TTP) de 180/33 seg; fibrinógeno de 3,8 g/l y PDF inferiores a 250 ng/ml. Se procedió a la administración de vitamina K sin normalización de coagulopatía, por lo que se inició la administración de plasma fresco, con lo que se obtuvo corrección parcial. En la muestra sanguínea congelada del momento del ingreso se realizó dosificación de factores, hallándose normalidad en factores II, VII, VIII, IX y X, pero con una actividad del 6% para el factor V. Se realizaron pruebas de coagulación en padres; la madre presentó TP del 61%,

Correspondencia: R. Cancho Candela.
Mariano García Abril, 14 1.º B. 47014 Valladolid.
Correo electrónico: ramonmercedes@retemail.es

Recibido en marzo de 2000.
Aceptado para su publicación en octubre de 2000.

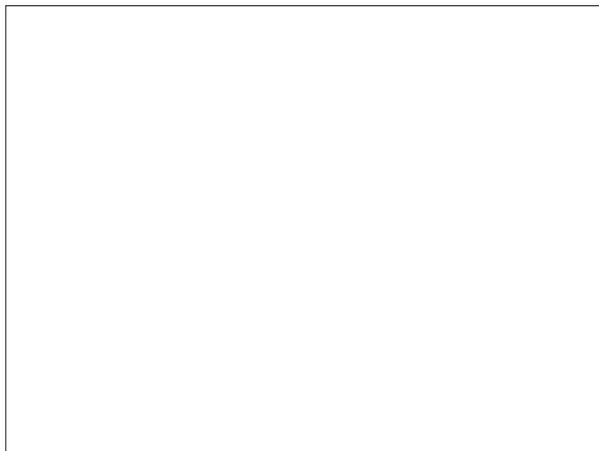


Figura 1. Tomografía axial computarizada craneal que muestra hemorragia intraventricular izquierda grado II (cuarto día de vida).

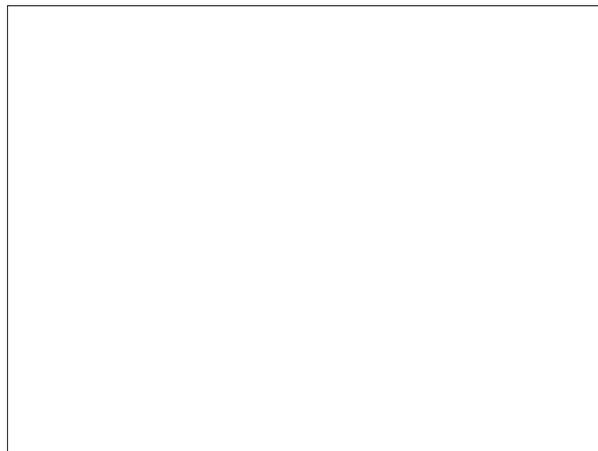


Figura 2. Tomografía axial computarizada craneal que muestra hidrocefalia obstructiva posthemorrágica moderada (16 días de vida).

TTP del 37/33 seg y factor V del 48%; el padre presentó TP del 87%, TTP de 35/33 seg y factor V del 48%.

Las determinaciones antibióticas a los 10 días de vida mostraba una serie roja con hemoglobina de 12,5 g/dl y hematócrito de 34,5%. El paciente mantuvo progresiva mejoría en su estado general, con desaparición de fiebre y dificultades para alimentación. Sin embargo, en control ecográfico y con TC (fig. 2) a los 16 días de vida se observaba dilatación ventricular moderada que finalmente requirió la colocación de válvula de drenaje ventriculoperitoneal.

DISCUSIÓN

El déficit congénito de factor V llamado también enfermedad de Owren por ser quien primero la describió¹, es un trastorno autosómico recesivo. La sintomatología aparece habitualmente en pacientes homocigotos, en los que la actividad del factor se encuentra por debajo del 20%. Los portadores suelen presentar un actividad cercana al 50% y no muestran enfermedad hemorrágica, como ocurría con las padres del paciente. Existe un déficit aún más raro de este factor plaquetario de carácter autosómico dominante tipo Québec². Se han descrito asimismo déficit combinados de factor V y VIII, así como su disminución de forma adquirida. La síntesis de la mayor parte del factor tiene lugar en el hígado, no precisando de vitamina K. Una pequeña parte se sintetiza en plaquetas y endotelio vascular.

La sintomatología hemorrágica de este déficit suele manifestarse fuera del período neonatal, en forma de hematomas gastrointestinales, musculares o hemartrosis³. La aparición de hemorragia intracranial es un hecho raro, pero posible en su evolución⁴⁻⁶; en las que incluso se han descrito formas de presentación antenatal⁷⁻⁸.

El factor V interviene en las vías intrínseca y extrínseca de la coagulación, por lo que su déficit alarga los tiempos

de protrombina y de tromboplastina. El tiempo de sangría se alarga también en caso de déficit del factor plaquetario.

El déficit congénito de factor V está acasualmente asociado a procesos malformativos, y se han descrito asociaciones con malformaciones digitales, renales y cardíacas⁵. El déficit adquirido está frecuentemente combinado con déficit en otros factores, como ocurre en la coagulopatía por hepatopatía y en la coagulopatía intravascular diseminada. Puede hallarse déficit aislado de factor V en pacientes que han recibido radioterapia o en postoperatorio.

Dada la labilidad del factor V, no existen preparados sustitutivos de este factor, el tratamiento es la perfusión de plasma fresco. Es característica la refractariedad ante la administración de vitamina K, lo que debe inducir a su sospecha ante coagulopatía neonatal de estas características.

Como conclusión, debe considerarse la posibilidad en el diagnóstico diferencial de la enfermedad hemorrágica del recién nacido la existencia del déficit de factor V.

BIBLIOGRAFÍA

1. Owren PA. Parahemophilia: haemorrhage diathesis due to absence of a previously unknown clotting factor. *Lancet* 1947; 446-448.
2. Tracy PB, Giles AR, Mann KG, Eide LL, Hoogendoorn H, Rivard GE. Factor V (Quebec): a bleeding diathesis associated with a qualitative platelet Factor V deficiency. *J Clin Invest* 1984; 74:1221-1228.
3. Hernández E, Carnicer J, Bardina RM, Melo M, Comas MA, Toll MT. Déficit de factor V: a propósito de un caso. *An Esp Ped* 1989; 31: 487-488.
4. Ehrenfort S, Klannann D, Zabel B, Scharre L, Kreuz W. Severe factor V deficiency presenting as subdural haematoma in the newborn. *Eur J Pediatr* 1998; 157: 1032.

5. Totan M, Albayrak D. Intracranial haemorrhage due to factor V deficiency. *Acta Paediatr* 1999; 88: 342-343.
6. Wadia RS, Sangle SA, Kripalaney S, Bafna M, Karva SR. Familial intracranial haemorrhage due to factor V deficiency. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1992; 55: 227-228.
7. Bonvini G, Cotta-Ramusino A, Ricciardi D. Deficit congenito di fattore V ed emorragia intraventricolare di origine prenatale. *Pediatr Med Chir* 1994; 16: 93-94.
8. Whitelaw A, Haines ME, Bolsover W, Harris E. Factor V deficiency and antenatal intraventricular haemorrhage. *Arch Dis Child* 1984; 59: 997-999.