



Déficit severo de factor VII como causa poco frecuente de hemorragia en la etapa neonatal

Autores: M. Lorente, L. Bunce, A. Benito

Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

ANTECEDENTES PERINATOLÓGICOS

- Recién nacida prematura tardía de bajo peso para su edad gestacional (p1)
- CIR en el segundo trimestre
- Antecedentes familiares: déficit de factor V madre y abuela materna
- Cesárea electiva por CIR

Nacimiento

Ingreso en Unidad de Cuidados Medios. Buena adaptación, no signos clínicos de infección

4 días de vida

Hematemesis franca autolimitada

Exploración física: normal
Constantes: estables

Hemograma y bioquímica

Sin hallazgos patológicos

Coagulación

T. Protrombina (PT)	102,1 s
T. Protrombina (PT) porcentaje	7%
T. Tromboplastina parcial activada (aPTT)	52,1 s
INR	9,3

DESPISTAJE DE HEMORRAGIA POTENCIALMENTE GRAVE

11, 13, 16, 17, 35, 36, 40, 44, 47, 50 días de vida

Rectorragia franca, con estabilidad clínica y sin anemización

Tratamiento agudo: Factor VII recombinante 30 mcg/kg

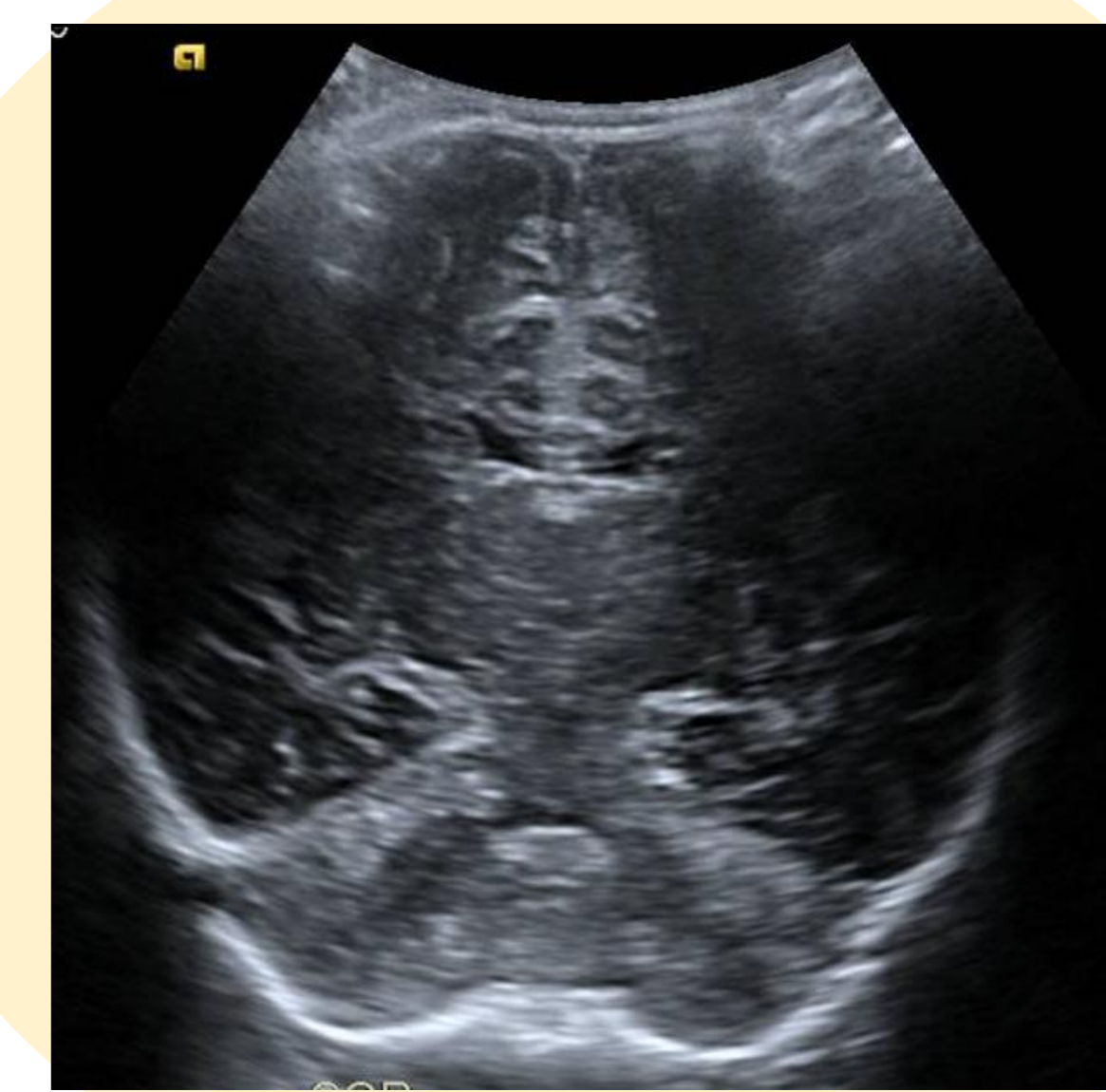
60 días de vida

Colocación Port-a-cath

Tratamiento con factor VII recombinante a 30mg/kg 3 días por semana
ASINTOMÁTICA HASTA AHORA (9 meses de vida)



Ecografía abdominal: normal



Ecografía cerebral: normal

Cuantificación factores

Factor II	42%
Factor V	70%
Factor VII	0,1%
Factor X	54%

Misma determinación a la semana y al mes de vida

DÉFICIT SEVERO FACTOR VII

Estudio genético: se detectan dos mutaciones en heterocigosis del gen del factor VII (en el exón 3, c.250_252delTTC (F24del); 2) y en el exón 7 c.647delG (G156AfsX17).

CONCLUSIONES

- El déficit de FVII es una entidad que debuta rara vez en la época neonatal. Su herencia es autosómica recesiva, la mayoría de pacientes son asintomáticos.
- No existe correlación exacta de los niveles de actividad y la clínica, pero niveles muy bajos suelen presentar mortalidad alta por hemorragias severas.
- En la práctica, la ausencia de actividad del FVII resultaría incompatible con la vida.
- El diagnóstico de sospecha se basa en la determinación del tiempo de protrombina (PT) y se confirma mediante la cuantificación de la actividad de los factores.
- No existe una guía de actuación clara de tratamiento para estos pacientes.
- En nuestro caso se optó por tratamiento profiláctico con FVII recombinante, con buena evolución en los primeros meses de vida.
- Ante una alteración marcada de los tiempos de coagulación, es recomendable solicitar cuantificación de factores.