

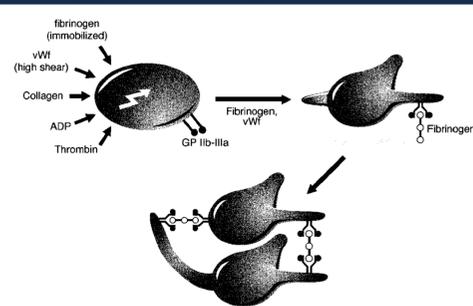
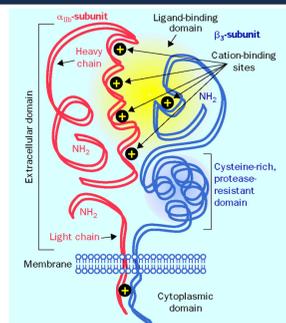


Epistaxis bilateral como manifestación clínica de Tromboastenia de Glanzmann

Sánchez Zaplana H, Revert Gil R, Martínez Figueira L, Rabaneda Gutierrez L, Tapia Collados C. Unidad de Neonatología, Hospital General Universitario de Alicante

Introducción

La tromboastenia de Glanzmann es una enfermedad hematológica rara definida por deficiencia o anomalía del complejo de glicoproteínas GP IIb-IIIa (ausencia, reducción o disfunción del receptor) de la superficie plaquetaria, con un patrón genético autosómico recesivo.



Descripción del caso

Antecedentes

Gestación controlada y normo-evolutiva. RNT 39 sem, peso adecuado. Perinatal sin incidencias.

Anamnesis

Consultan por epistaxis bilateral de 12 horas de evolución. Los padres habían realizado lavados nasales con suero fisiológico en los días previos.

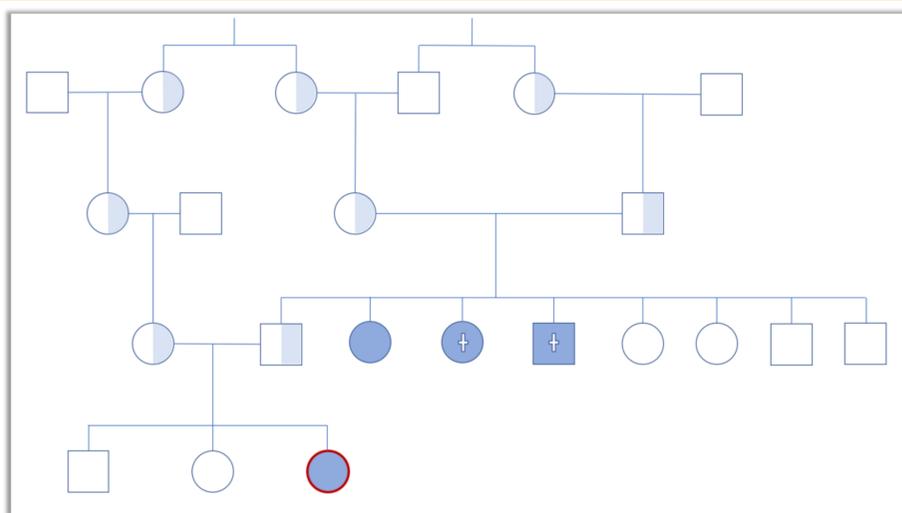
En Hospital de origen se administra vitamina K, se realiza un taponamiento y se deriva a nuestro centro para valoración por ORL Infantil.

Exploración física y pruebas complementarias

Destacaba palidez cutánea y sangrado retrofaríngeo procedente de fosas nasales. Dentro de las pruebas realizadas, se objetiva anemia (Hb 11,7g/dL). La cifra de plaquetas y el estudio de coagulación básico eran normales. Ecografía cerebral y abdominal sin hallazgos.

Curso clínico

Ante la persistencia del sangrado, la normalidad de la cifra de plaquetas y de la coagulación, se realiza estudio de **función plaquetaria en el que se objetiva PFA-100 alargado y citometría de flujo compatible con Tromboastenia de Glanzmann tipo I** (ausencia de GP IIb/IIIa). Indagando en los antecedentes familiares, se detecta **consanguinidad** y dos familiares de la rama materna afectados de esta misma enfermedad.



Tratamiento

Precisó una transfusión de concentrado de hematíes, se administró ácido tranexámico (durante 4 días) y un vasoconstrictor local (oximetazolina) hasta el cese de la epistaxis.

Discusión

La tromboastenia de Glanzmann es una enfermedad hematológica rara, de herencia autosómica recesiva, con una clínica variable de hemorragia según el subtipo. No existe tratamiento curativo, sino que se fundamenta en medidas de soporte durante los episodios de hemorragia (ácido tranexámico y factor VIIa recombinante si no cede). Siempre que sea posible, se debe evitar la transfusión de concentrado de plaquetas por el frecuente desarrollo de anticuerpos antiplaquetarios.

Presentamos el caso de un debut de esta enfermedad en un recién nacido con antecedentes familiares. El diagnóstico precoz es importante para aplicar medidas preventivas de hemorragias y el tratamiento oportuno en caso de que ocurran.