



DÉFICIT CONGÉNITO DE FIBRINÓGENO CASO CLÍNICO

**Julia Jaque Gómez-Aguado, Pedro Alcalá
Minagorre, Nieves Carretero Borrás, Elena Sanz
Page, Ana Murillo Martínez, Alba Antón González,
Alberto Marín Muñoz, Andrea Fullana Carbonell.**

Hospital General Universitario Dr. Balmis, Alicante

Índice

01
Fibrinógeno

02
**Trastornos
Congénitos**

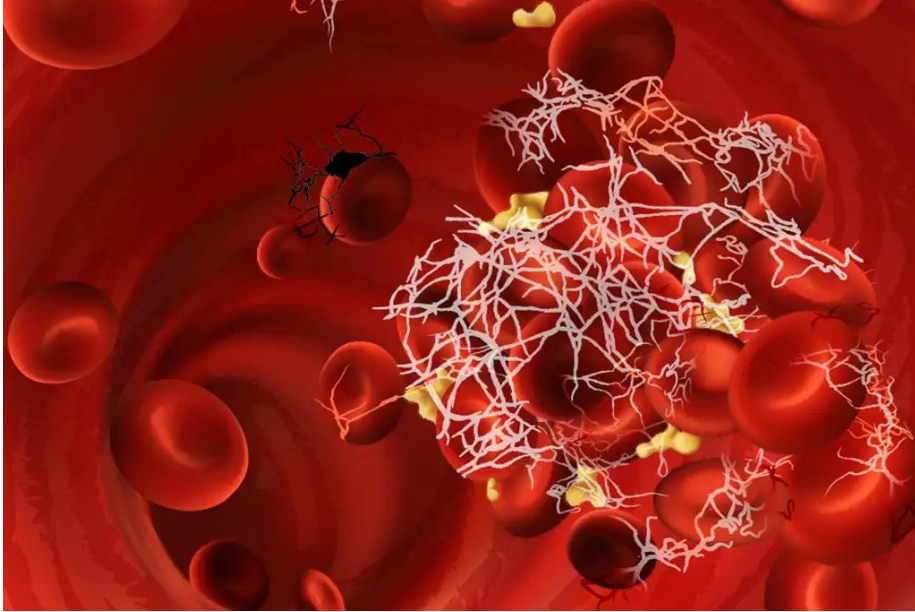
03
Caso Clínico

04
**Diagnóstico
Diferencial**

05
Conclusiones

06
Bibliografía

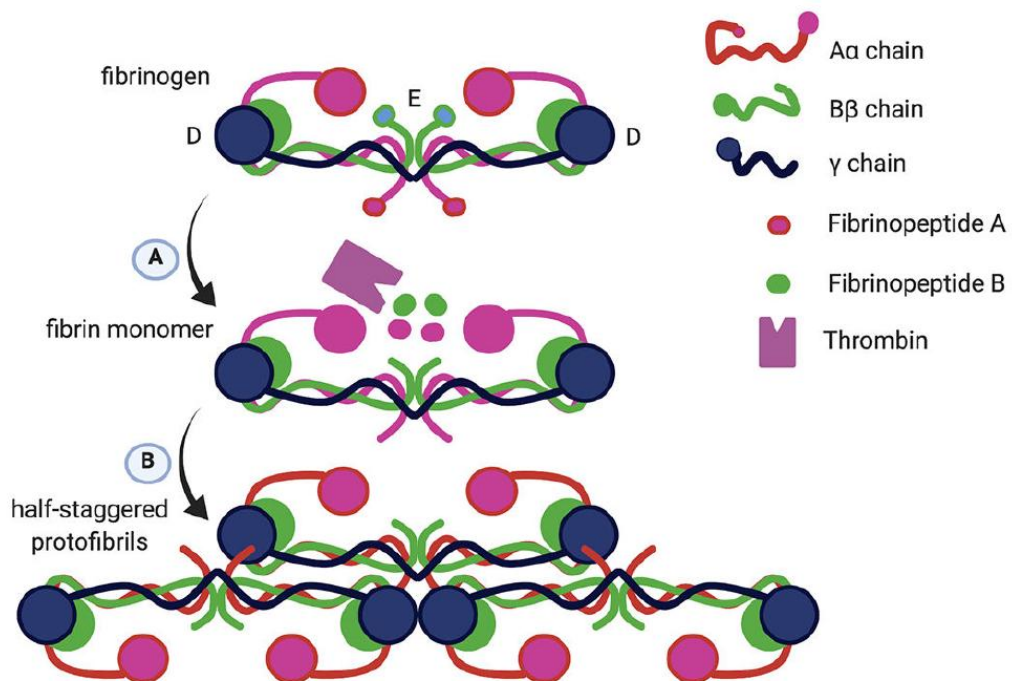




Introducción



Fibrinógeno



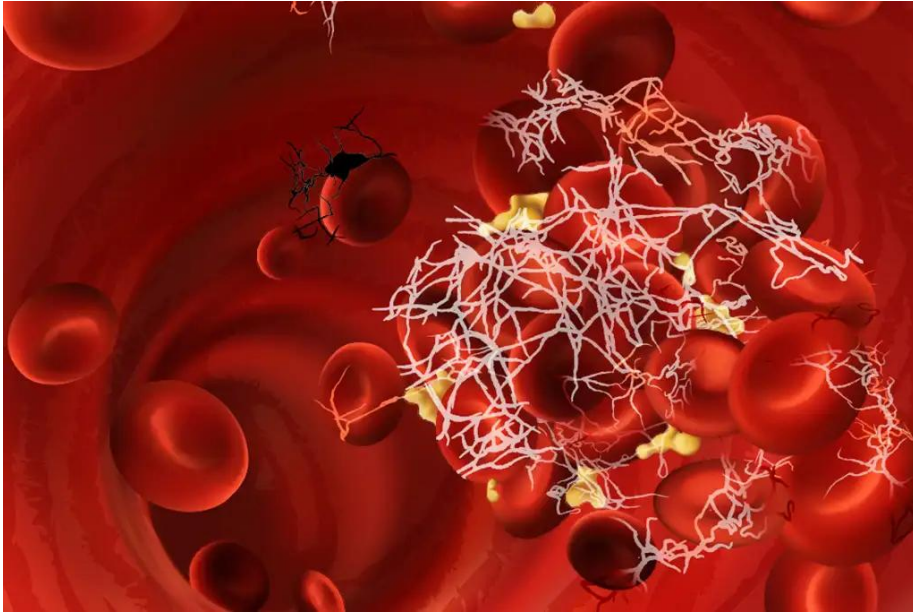
- Glicoproteína
- Hemostasia Primaria: agregación plaquetaria
- Hemostasia Secundaria: paso a fibrina
- RFA

Fibrinógeno Gamma Prima (γ A/ γ'):

- Estabilización malla fibrina
- Unión e inhibición de la trombina

Efecto Anticoagulante

Trastornos congénitos del fibrinógeno



Clasificación Trastornos Congénitos

	Afibrinogenemia	Hipo-fibrinogenemia	Dis-fibrinogenemia	Hipo-disfibrinogenemia
Tipo Déficit	Cuantitativo	Cuantitativo	Cualitativo	Cualitativo
Herencia	Autosómica recesiva	Autosómica dominante	Autosómica dominante	Autosómica dominante
Edad de presentación	Neonatal/ Infancia	Cualquier edad	Cualquier edad	Cualquier edad
Presentación clínica	Sangrado del cordón umbilical Epistaxis Hemartros Sangrado GI Menorragia Sangrados traumáticos y quirúrgicos Hemorragia intracraneal Trombosis arteriales o venosas	Episodios hemorrágicos leves tras trauma o cirugía Menos eventos trombóticos	Mayoría: asintomáticos. Hemorragias de mucosas, durante cirugías o en el parto	Más sintomática que la disfibrinogenemia Hemorragias graves Más eventos trombóticos
Pronóstico	En general favorable, si diagnóstico precoz y tratamiento adecuado	Bueno	Bueno	Bueno



Clínica Trastornos Congénitos

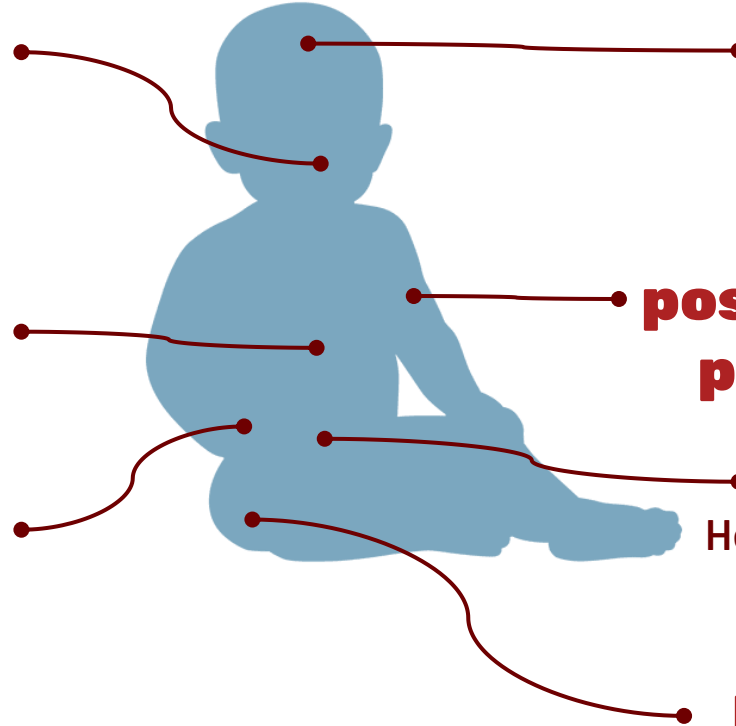
Gingivorragia

Otros sangrados mucosos: epistaxis...

Hemorragias GI

Manifestaciones trombóticas

No antitrombina.
Fibrina Anormal



Hemorragia Intracraneal

Afibrinogenemia. Raro

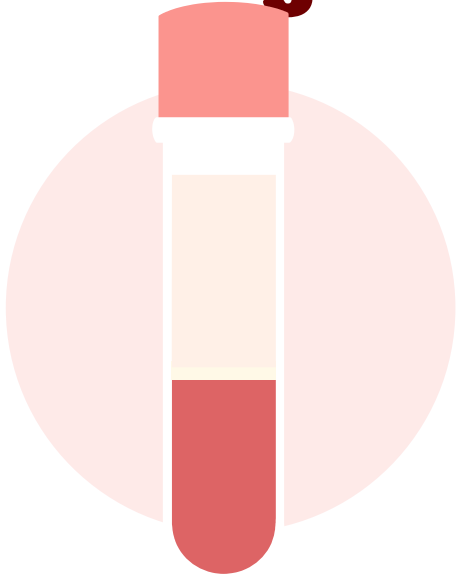
Hemorragias postquirúrgicas y postraumáticas

Menorragia
Hemorragias postparto y complicaciones obstétricas

Hemartrosis

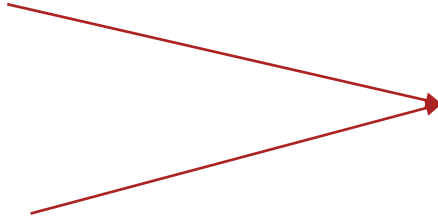
Aunque en el momento del diagnóstico estén **asintomáticos**, tienen aumentado el riesgo de **hemorragias** y **trombosis** en el futuro. Y en mujeres, se ha visto un incremento de las **complicaciones obstétricas**.

Diagnóstico Trastornos Congénitos



Estudio familiar

Control Analítico



Disminución Fibrinógeno
o
Prolongación:
TP
TTPA
Tiempo trombina



Test de Claus
Tiempo Formación del trombo



Test Inmunológicos
ELISA. Concentración fibrinógeno

Cualitativo

Cuantitativo



Manejo Trastornos Congénitos



Sangrado Agudo

Concentrados de fibrinógeno o
Plasma fresco congelado



Profilaxis

Mayoría no requiere.
Hemorragia masiva +
a/hipofibrinogenemia



Cirugía

Antecedentes de sangrado
o afibrinogenemia



Eventos trombóticos

Anticoagulantes: HBPM





Caso Clínico



1

Adolescente de 12 años.

No RAMc

No AP.

Tratamiento: Nimesulide (inh. Cox-2)

Inmunización correcta

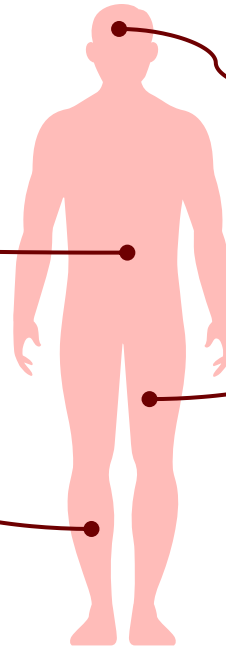
2

Fiebre
Cefalea opresiva

Vómitos

Micropetequias

Mialgias



Evolución

1

Analítica Sanguínea:

BQ:

- GOT 269, GPT 264, GGT 127
- FA 351
- LDH 752

COAG:

- IQ 44.5%
- DIMERO D 8
- FIBRINÓGENO 230

2

Vitamina K

Traslado HGUA

3

Analítica Sanguínea:

BQ:

- GOT 357, GPT 315, GGT 85

COAG:

- IQ 54%
- FIBRINÓGENO <35

4

Fibrinógeno + Plasma fresco congelado

5

Asintomático + Estable

6

Mejoría de alteraciones analíticas



Elche (Alicante)
18 al 20 de abril de 2024
Centre de Congressos
"Ciutat d'Elx"

XXXIX Congreso
Sociedad Valenciana
de Pediatría





Diagnóstico Diferencial



Diagnóstico Diferencial Coagulopatía

	Coagulación Intravascular Diseminada	Enfermedad hepática	Déficit de Vitamina K	Púrpura trombótica trombocitopénica	Síndrome hemolítico urémico
TP	+	+	+	-	-
TT	+	-	+	-	-
TTPa	+	+	-	-	-
Fibrinógeno	Descendido	Descendido	Normal	Normal	Normal
Plaquetas	Descendidas	Normales	Normales	Descendidas	Descendidas

Diagnóstico Diferencial Etiológico

	Toxicidad por Nimesulide	Proceso agudo infeccioso	Trastornos congénitos
A favor	<ul style="list-style-type: none"> - Consumo del fármaco - Púrpura trombocitopénica trombótica (Prohibido uso en EEUU) - Posible reacción hepática 	<ul style="list-style-type: none"> - Fiebre, cefalea... - SP: compatible con coagulopatía por proceso infeccioso 	<ul style="list-style-type: none"> - Síntomas leves - Edad precoz de presentación - Madre con antecedentes de estudio de coagulopatía
En contra	<ul style="list-style-type: none"> - Una única dosis 	<ul style="list-style-type: none"> - Pruebas microbiológicas - Hemocultivo - Serologías 	<ul style="list-style-type: none"> - Síntomas infecciosos - Alteración hepática





**Normalización
índice quick**

+



**Mejoría
hipertransaminemia**



Nimesulide

+



**Déficit congénito de
fibrinógeno**

**Déficit congénito de fibrinógeno agravado por
inhibidor de la COX-2**



Conclusiones

- El fibrinógeno es una proteína fundamental en la hemostasia tanto primaria como secundaria
- Los trastornos congénitos del fibrinógeno pueden aumentar el riesgo tanto de sangrado como de trombosis
- Las manifestaciones clínicas de estos pacientes son muy variables y el diagnóstico suele ser incidental
- Es importante plantear un amplio diagnóstico diferencial de la coagulopatía, para valorar todas las opciones
- Los inhibidores de la COX-2 y en concreto el Nimesulide pueden producir púrpura trombocitopénica trombótica



Bibliografía

1. May JE, Wolberg AS, Lim MY. Disorders of fibrinogen and fibrinolysis. Hematology/Oncology Clinics of North America. 2021 Dec;35(6):1197–217
2. Vyas C, Alkhatib A, Fichadiya H, Al-Alwan A, Ricca A. 342: NSAIDS and thrombotic thrombocytopenic purpura: Can use of a pain medication be fatal? Critical Care Medicine. 2022 Dec 15;51(1):156–156. doi:10.1097/01.ccm.0000907096.41910.9e
3. Castillo Baquero, O; Rivas Meléndez, A; Ávila Ulloa, H. Fibrinógeno A/’ (gamma A/gamma Prima) características, propiedades y su posible rol en el desarrollo de trastornos cardiovasculares. Salus, vol. 14, núm. 1, abril, 2010, pp. 35-40
4. Cervera Bravo A, Álvarez Román MT. Fisiopatología y trastornos de la coagulación hereditarios más frecuentes. Pediatría Integral. 2016;XX(5):318–30
5. Gutiérrez CS. Coagulopatía en el Paciente Crítico Pediátrico. Anales de Pediatría Continuada. 2013 Sept;11(5):267–75



DÉFICIT CONGÉNITO DE FIBRINÓGENO. CASO CLÍNICO

