

# DÉFICIT CONGÉNITO DE FIBRINÓGENO

Julia Jaque Gómez-Aguado (R1)

Tutor: Pedro Alcalá Minagorre

Colaboradoras: Elena Sanz, Ana Murillo, Patricia  
Martínez, Nieves Carretero.

Sección de Escolares  
Servicio de Pediatría

# Índice

**01**

**Fibrinógeno**

**02**

**Caso Clínico**

**03**

**Diagnóstico  
Diferencial**

**04**

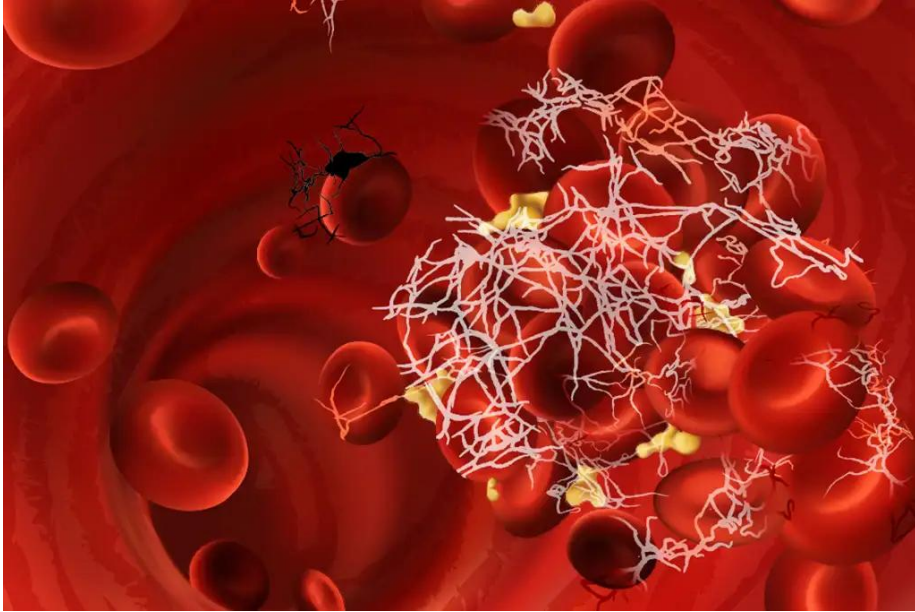
**Trastornos  
Congénitos**

**05**

**Conclusiones**

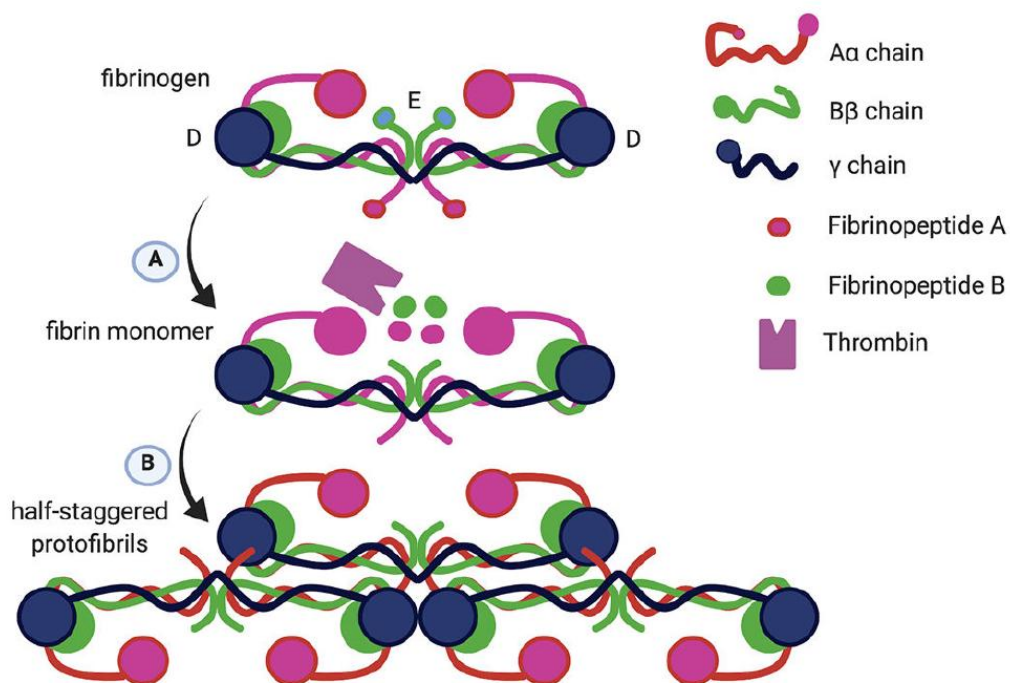
**06**

**Bibliografía**



# Introducción

# Fibrinógeno



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

## Fibrinógeno Gamma Prima ( $\gamma A/\gamma'$ ):

- Estabilización malla fibrina
- Unión e inhibición de la trombina

**Efecto Anticoagulante**



# Caso Clínico



1

Adolescente de 12 años.

No RAMc

No AP.

Tratamiento: Nimesulide (inh. Cox-2)

Inmunización correcta

Barrera idiomática

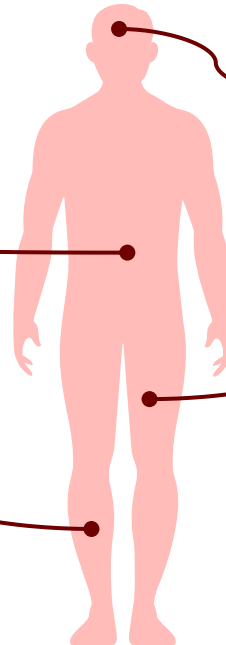
2

**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



# Diagnóstico Diferencial



# Diagnóstico Diferencial Coagulopatía

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

# Diagnóstico Diferencial Etiológico

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



**Normalización  
índice quick**

+



**Mejoría  
hipertransaminasemia**



**Nimesulide**

+

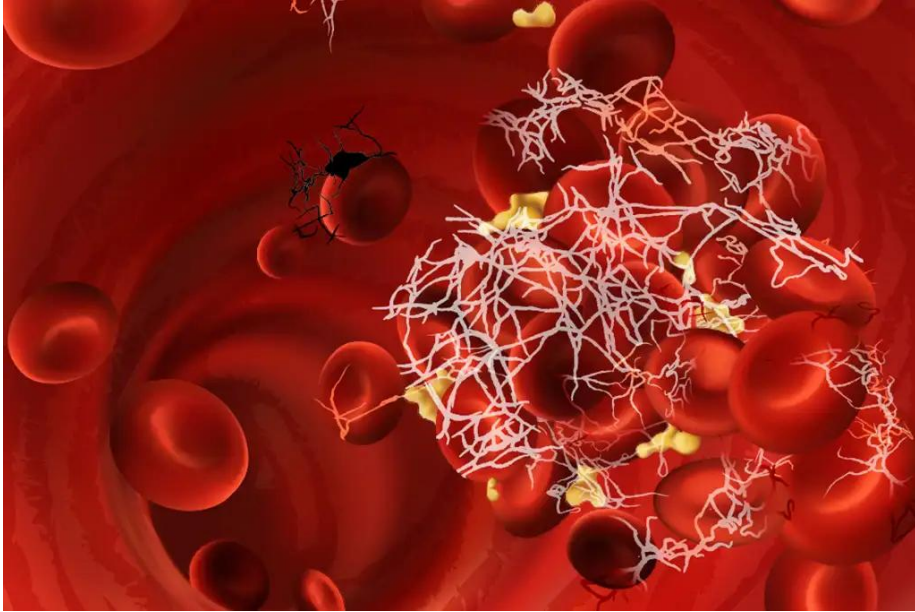


**Déficit congénito de  
fibrinógeno**

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



**Servicio de  
Pediatria**  
DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

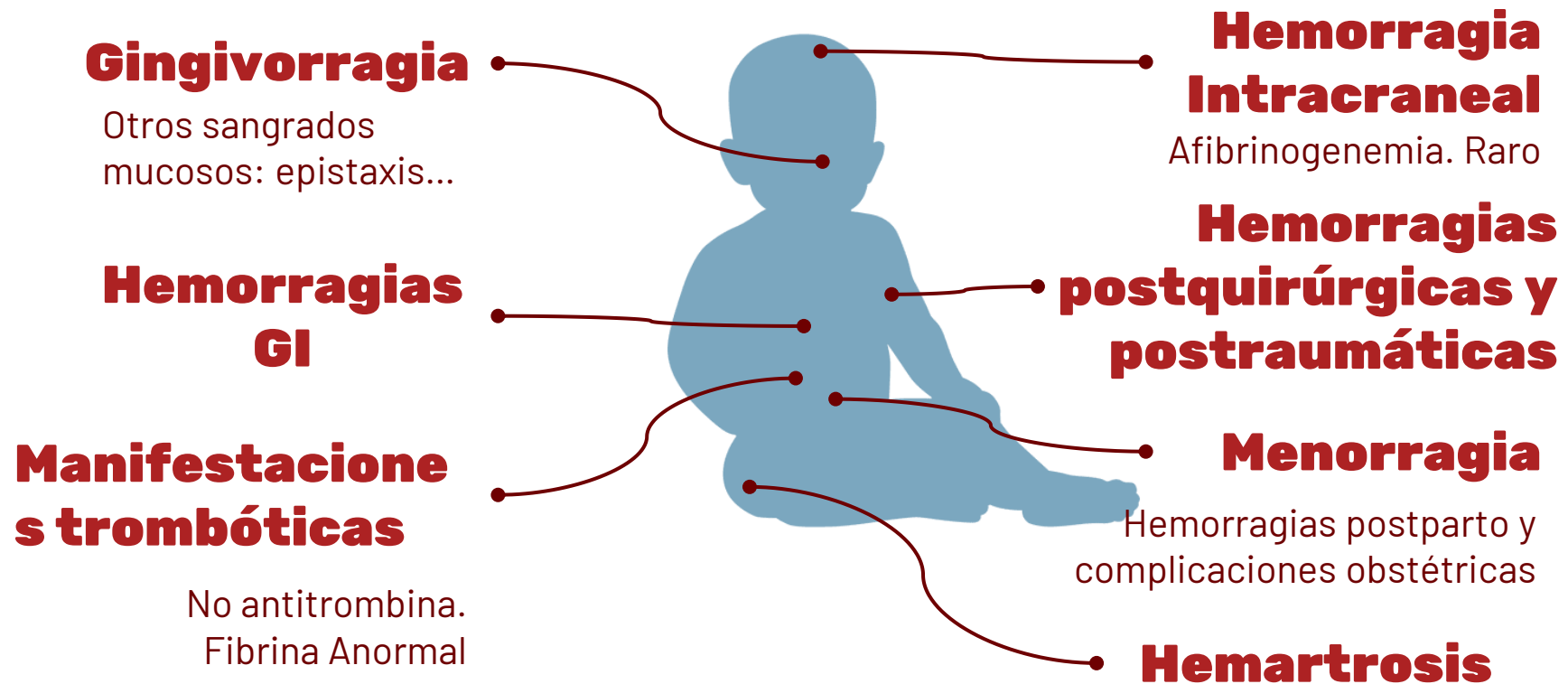


# Trastornos congénitos del fibrinógeno

# Clasificación Trastornos Congénitos

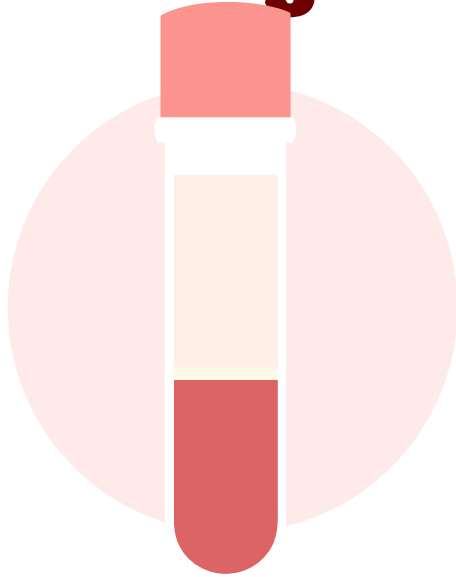
	<b>Afibrinogenemia</b>	<b>Hipo-fibrinogenemia</b>	<b>Dis-fibrinogenemia</b>	<b>Hipo-disfibrinogenemia</b>
Tipo Déficit	Cuantitativo	Cuantitativo	Cualitativo	Cualitativo
Herencia	Autosómica recesiva	Autosómica dominante	Autosómica dominante	Autosómica dominante
Edad de presentación	Neonatal/ Infancia	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



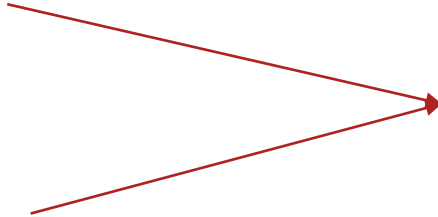
Aunque en el momento del diagnóstico estén **asintomáticos**, tienen aumentado el riesgo de **hemorragias** y **trombosis** en el futuro. Y en mujeres, se ha visto un incremento de las **complicaciones obstétricas**

# Diagnóstico Trastornos Congénitos



**Estudio familiar**

**Control Analítico**



Disminución Fibrinógeno  
o  
Prolongación:  
TP  
TTPA  
Tiempo trombina



## Test de Claus

Tiempo formación del trombo

**Cualitativo**



## Test Inmunológicos

ELISA. Concentración fibrinógeno

**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



# 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 $\gamma$  (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
6. 1. Goudemand PJ. Conocimiento sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2009

# DÉFICIT CONGÉNITO DE FIBRINÓGENO

Julia Jaque Gómez-Aguado  
juliajaque98@gmail.com