RESUMENES XLV JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

**DÉFICIT CONGÉNITO DE FACTOR X
EXPERIENCIA DE PROFILAXIS CON UMAN COMPLEX EN 2 HERMANAS**

Medina Figueroa Mirta, Soto Arellano Verónica, Morales Gana María Mercedes.

Introducción: El Factor X es una proteína vitamina-K dependiente, sintetizada en el hígado que juega un rol fundamental en la coagulación ya que al ser activada convierte la protrombina en trombina. El déficit de Factor X es un raro desorden de la coagulación de herencia autosómica recesiva. Su incidencia en la población varía entre 1-2 por millón de personas, encontrándose 200 casos reportados en la literatura internacional y ningún reporte nacional. Las manifestaciones clínicas varían dependiendo del déficit de factor y el tipo de mutación; los pacientes con déficit severo se comportan como hemofílicos y este grupo generalmente se pesquiza con tiempo de protrombina y TTPA prolongados, pudiendo presentarse con hemartrosis, hematomas profundos e incluso hemorragia intracerebral en el período neonatal. En casos de deficiencia severa de Factor X con sintomatología florida y posterior a un evento hemorrágico que compromete la vida se indica, al igual que en pacientes hemofílicos, la terapia profiláctica. En el presente reporte se describe la experiencia del uso de profilaxis con complejo protrombínico con Factor X (Uman Complex. Laboratorio Kedrion) en 2 hermanas con déficit severo de Factor X (< 1%) en un Hospital público de provincia y su impacto en el número y severidad de los eventos hemorrágicos.

Material y Método: Se revisan las fichas clínicas de 2 hermanas con déficit congénito de factor X atendidas en el Hospital Base de Los Ángeles y el Hospital Roberto del Río.

Resultados: Caso 1: niña, primera hija de padres no consanguíneos, que consulta a los 7 días de vida por hemorragia y hematoma del cordón umbilical, con tiempo de protrombina y TTPA prolongados, que se maneja con plasma fresco congelado (PFC) y vitamina K EV con buena respuesta. Estudio posterior evidencia un déficit severo de Factor X (<1%). Hasta los 8 años en que tras 31 eventos hemorrágicos, desde epistaxis a hemartrosis que se manejan con PFC, ingresa con sospecha de apendicitis, con signos de shock hipovolémico se solicita ecografía abdominal que evidencia un hematoma del psoas derecho, se inicia manejo con factor IX, conteniéndose el hematoma y luego con factor VII recombinante activado, con buena respuesta; una vez manejado el evento se inicia profilaxis con complejo protrombínico con factor X (Uman Complex, laboratorio Kedrion) 2 veces a la semana, posterior a lo cual y después de 2 años no ha presentado eventos hemorrágicos.

Caso 2: hermana del caso 1, a los 9 meses de edad se realiza estudio de coagulación, por el antecedente familiar, resultando con tiempo de protrombina y TTPA prolongados, con nivel de factor X < 1%. Hasta los 4 años de edad y después de 20 hospitalizaciones por episodios de sangramiento, inicia profilaxis con Uman Complex 1 vez a la semana, con buena respuesta.

Conclusión: El tratamiento profiláctico en pacientes con déficit severo de factor X con complejo protrombínico rico en factor X, resulta efectivo en la reducción de eventos hemorrágicos y de hospitalizaciones, mejorando la calidad de vida de los pacientes y su grupo familiar.