

Deficiencia Congénita de Factor XIII (FXIII): Presentación Clínica, Desafíos Diagnósticos y Tratamiento

Pamela Zuñiga-Contreras¹, Noemí Aguirre-Rioseco¹, Pablo Sepúlveda-Mercado², José Luis Lamas-Castellanos³, Patricia Verdugo-Le Feuvre⁴

1. Pontificia Universidad Católica de Chile, 2. Hospital regional de talca y Universidad Católica del Maule, 3. Hospital Sotero del río y Pontificia Universidad católica de Chile, 4. Hospital Roberto del río y Universidad de Chile

INTRODUCCIÓN:

La deficiencia de Factor XIII (FXIII) es un trastorno hemorrágico muy poco frecuente. Se ha reportado una frecuencia de 1 por cada 2 a 3 millones de nacidos vivos, para su variante congénita. El FXIII activado es fundamental para la estabilización del coágulo y la polimerización de la fibrina. Por otra parte, el FXIII desempeña funciones vitales en diversos procesos fisiológicos, como la cicatrización de heridas, la fagocitosis por macrófagos, la reparación tisular y la eliminación bacteriana. Genéticamente, el 95% de los pacientes con la forma congénita, presentan variaciones en el gen F13a1, que codifica la subunidad FXIII-A. Presentamos las características de 5 casos pediátricos de cuatro centros de tratamiento de coagulopatías. Características clínicas de los pacientes: La edad promedio al diagnóstico fue de 9 años (de 1 mes a 16 años), siendo muy precoz en los 2 casos de déficit de FXIII grave (menor de 5%) y más tardía en casos leves. En los 2 casos graves la manifestación inicial fue retraso en la caída y sangrado del cordón umbilical y hematoma del psoas (no hay episodios de hemorragias intracraneanas en nuestro grupo). En los 3 casos leves (valores de FXIII de 40%-66%) el diagnóstico se realizó por un sangrado anormal con pruebas de coagulación habituales (TP, TTPa, tiempo de sangría o PFA) normales. Los pacientes leves se mantuvieron asintomáticos hasta enfrentar un desafío hemostático como cirugía/trauma y no presentaron sangrado espontáneo. Los pacientes graves presentan síntomas de sangrado mucocutáneo especialmente equimosis y hematomas. En relación con el tratamiento: uno de los pacientes graves se encuentra en Profilaxis con FXIII derivado plasmático liofilizado cada 21 días, sin presentar sangrados posteriores a su debut. Los pacientes leves se encuentran con indicación de tratamiento ante eventos de riesgo de sangrado, luego de tratamiento con crioprecipitado y ácido tranexámico al momento del debut (Tabla 1).

CONCLUSIÓN:

La deficiencia congénita de FXIII es un trastorno hemorrágico raro, pero de gran impacto clínico. Dada su presentación con exámenes de coagulación normales, es crucial mantener una alta sospecha diagnóstica basada en los antecedentes clínicos y las manifestaciones hemorrágicas atípicas, especialmente las hemorragias tardías y el sangrado umbilical neonatal. Un diagnóstico y tratamiento tempranos son esenciales para mejorar el pronóstico de los pacientes.