

Deficiencia de factor VII: problema o banalidad

Sr. Editor:

Presentamos tres casos clínicos de déficit de factor VII (FVII) de la coagulación. Se trata de una entidad de origen genético, autosómico recesivo, que aumenta el riesgo de sangrado. Dichos casos fueron detectados en un análisis de sangre, objetivando un aumento del tiempo de protrombina y un descenso de su actividad. Este defecto de la coagulación es infrecuente y no es excepcional diagnosticarlo de forma casual, ya que muchos pacientes permanecen asintomáticos.

El primer caso, corresponde a un varón de 14 años, tercer hijo de padres no consanguíneos, que no tiene antecedentes familiares de diátesis hemorrágicas y no ha presentado clínica hemorrágica en otras ocasiones. Se le practicó un análisis sanguíneo, como estudio preoperatorio para intervención de fimosis, que mostró un tiempo de protrombina de 13,8 seg. (9,0-13,0 seg.) y una actividad de protrombina de 68 % (70-120 %). El resto de parámetros de la coagulación se encontraban en rango. Se decidió realizar una interconsulta con el Servicio de Hematología y allí fue redirigido a la unidad de Hemofilia y Diátesis Hemorrágica, dónde estudian los distintos factores de la coagulación. En este caso, el FVII alcanzaba un 42,3 % y los valores de referencia de la normalidad rondan entre un 70 % y 130 %. Se estudió a los familiares directos del caso (padres y dos hermanas mayores) y presentaban pruebas de coagulación normales. El segundo paciente era un varón de 11 años que precisaba cirugía urgente de desprendimiento de retina. Igual que en el anterior caso, no existían antecedentes familiares ni personales de diátesis hemorrágica. En el estudio sanguíneo preoperatorio se objetivó un tiempo de protrombina de 14,4 seg. con una actividad del 64 %. En los estudios hematológicos pertinentes, el FVII fue del 63,2 %. Durante el estudio familiar de este segundo caso detectamos a la tercera paciente, hermana de éste último, con similares alteraciones analíticas. En los tres casos, los pacientes fueron diagnosticados de "déficit leve de factor VII" y se propusieron unas recomendaciones terapéuticas, entre las que se encontraban el estudio familiar de padres y hermanos y la valoración por parte de Hematología en caso de necesidad de cirugía mayor.

La deficiencia de factor VII es una enfermedad genética hereditaria rara que afecta a 1/500.000 personas^{1,2} y se describió por primera vez en 1951. Está provocada por la disminución o ausencia del factor VII de la coagulación, dependiente de vitamina K, y corresponde a una alteración del gen que se localiza en el brazo largo del cromosoma 13, en su región 34². Se hereda de forma autosómica recesiva y las manifestaciones clínicas de la enfermedad son muy variables, desde individuos asintomáticos hasta alteraciones sanguíneas severas y potencialmente mortales¹. Podemos encontrar pacientes con hemorragias intracerebrales o hemartrosis de repetición a edades tempranas, hemorragias cutaneomucosas (epistaxis o menorragias) o aquellas provocadas por intervenciones quirúrgicas³. Por otro lado, existen muchos pacientes totalmente asintomáticos, a pesar de objetivarse niveles muy bajos de factor VII. El déficit comienza a ser sintomático por debajo del 30 %³, aunque no existe clara relación entre los niveles del factor VII y/o su actividad con la gravedad de las manifestaciones^{3,4}. La carencia del mencionado factor, ya sea cualitativa o cuantitativa, y su frecuencia aumentan notablemente en los entornos donde existen vínculos de consanguinidad. Actualmente, no existe ningún test predictivo del riesgo de sangrado¹.

Como se ha podido comprobar en los casos presentados, el diagnóstico se sospecha por el alargamiento del tiempo de protrombina y disminución de su actividad, debido a su participación en la vía extrínseca de la coagulación, y se confirma con la cuantificación del factor⁴. El tratamiento es de tipo sustitutivo mediante la administración de factor VII recombinante o de origen plasmático³. Durante las intervenciones quirúrgicas se realiza con FVII activado recombinante², pero resulta difícil establecer las indicaciones para el preoperatorio de aquellos pacientes asintomáticos³. El pronóstico puede ser bueno si se diagnostica de forma temprana, antes de que aparezcan complicaciones⁴, y se debe realizar consejo genético en función de las repercusiones clínicas de la enfermedad en la familia que se valore³.

Apesar de ser una entidad rara, creemos que el papel del Médico de Familia es esencial para sospechar la enfermedad, ya sea por su expresión clínica o como hallazgo casual en estudios analíticos, de tal forma que los pacientes puedan recibir un correcto tratamiento y/o profilaxis, en caso de necesitarlo. Queremos incidir en la posibilidad de que se trate

de una entidad infradiagnosticada dada la escasa sintomatología que suelen presentar.

**Iván Calleja-Guadix^a, Lucía Sierra-Santos^b,
Leonor Calleja-Delgado^a y María del
Carmen Morillas-Escobar^a**

BIBLIOGRAFÍA

1. Sevenet PO, Kaczor DA, Depasse F. Factor VII Deficiency: From Basics to Clinical Laboratory Diagnosis and Patient Management. *Clin Appl Thromb Hemost*. 2017; 23 (7): 703-10.
2. Merino P, Zúñiga P, Carvajal J, Mezzano D. Manejo Intraparto de Embarazadas con Trastornos Hereditarios de la Coagulación. *Rev Chil Obstet Ginecol*. 2006; 71 (1): 47-56.
3. Mariani G, Bernardi F. Factor VII Deficiency: Semin *Thromb Hemost* 2009; 35(4): 400-6.
4. Álvarez A, Márquez J, Vargas J, Vizcaíno M, de los Reyes I, Guzmán C. Déficit de Factor VII: Reporte de Dos Casos en el Servicio de Hematología Pediátrica del Hospital Universitario San Ignacio. *Uni Méd Bogotá (Colombia)*. 2010; 51 (1): 86-93.

^aCentro de Salud Arroyo de la Vega. Área Norte. Alcobendas. Madrid (España).

^bCentro de Salud Manzanares, Consultorio El Boalo. Madrid (España).

Correo electrónico:
ivan.callejag@gmail.com