

TROMBASTENIA DE GLANZMANN



Garijo Pacheco C, Garrido Redondo M, Serrano Madrid ML.
6º Grado de Medicina, Facultad de Valladolid, España
Hospital Santa Bárbara de Soria, España

CASO CLÍNICO

Varón de 5 años de origen senegalés con antecedentes personales de petequias al nacimiento tras embarazo y parto normales. Presentó hematoma en la zona de punción de vacuna de hepatitis B, sangrados gingivales y múltiples episodios de epistaxis de difícil control que requirieron ingreso en numerosas ocasiones.

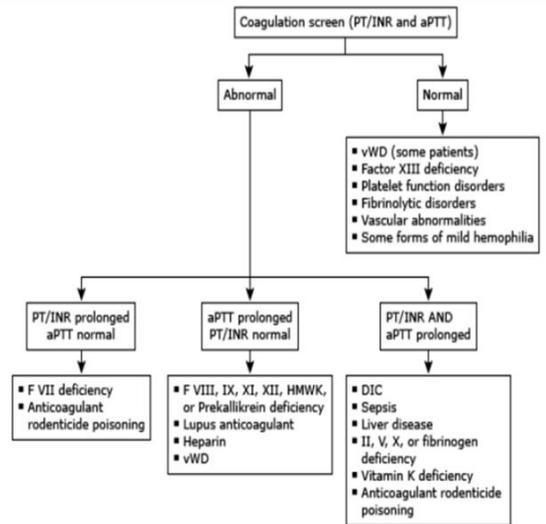
ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS

- Anamnesis y exploración física completas
- Recuento y morfología plaquetaria: normal
- Tiempo de tromboplastina parcial TTPA: normal
- Tiempo de protrombina TP: normal
- Factores de coagulación FVIII, FIX, FXI y FXII: normales

Como todas las pruebas resultaron normales, se comenzaron a realizar pruebas más específicas:

- Tiempo de obturación (PFA-100): alargado
- Determinación del factor von Willebrand (FwRCo y FvWRAG): normal
- Citometría de flujo: receptor de fibrinógeno subunidad α IIb ausente, receptor de fibrinógeno subunidad β 3 ausente, receptor factor von Willebrand subunidad IX normal y receptor factor von Willebrand subunidad I α y I β normales.
- Estudio de agregación plaquetaria: falta de agregación plaquetaria con todos los agonistas (colágeno, adrenalina, ADP y ácido araquidónico) salvo con ristocetina.
- Análisis molecular genético: mutación en homocigosis en el gen ITGA2B

Algorithm for identifying causes of bleeding symptoms in children based on results of coagulation screen



PT: prothrombin time; INR: international normalized ratio; aPTT: activated partial thromboplastin time; vWD: von Willebrand disease; HMWK: high molecular weight kininogen; DIC: disseminated intravascular coagulation.

-Púrpura trombopática
-Herencia autosómico recesiva
-Ausencia, disminución o disfunción de GP IIb/IIIa debido a mutaciones en los genes ITGA2B o ITGB3

CLÍNICA variable en intensidad y gravedad: epistaxis, sangrado gingival, púrpura, menorragias, sangrado gastrointestinal, hematuria y hemartrosis.

PROFILAXIS: correcta higiene bucal, evitar la hipertensión arterial y los traumatismos, no administrar fármacos ni alimentos que produzcan trombocitopenia o agraven la disfunción plaquetaria.

DIAGNÓSTICO TROMBASTENIA DE GLANZMANN

TRATAMIENTO: medidas locales, rFVIIa, transfusión de plaquetas, desmopresina, células madre hematopoyéticas y terapia génica.

PRONÓSTICO: favorable siempre que se realice una adecuada profilaxis. Es una enfermedad que no tiene cura, pero los episodios de sangrado disminuyen con la edad.