

Título
DIAGNOSTICO DE COAGULOPATIAS CONGENITAS. EXPERIENCIA DEL CENTRO DE REFERENCIA NACIONAL DE HEMOFILIA
Autores/Filiación
Verónica Soto ¹ , Daniela Cortez ¹ , Macarena González ² . 1. Centro de Hemofilia. Hospital de Niños Roberto de Río. 2. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.
Antecedentes
Las coagulopatías congénitas son enfermedades de baja frecuencia, pero en los casos de déficit severos su manifestación es grave y de riesgo vital. El déficit leve se acompaña de morbilidad y compromiso de la calidad de vida. Actualmente el centro de hemofilia del Hospital Roberto de Río, como centro de referencia nacional de diagnóstico de hemofilia para la red de salud pública del país, está realizando los estudios de dichas enfermedades permitiendo una mejora en el diagnóstico y tratamiento de estos pacientes.
Objetivo
Mostrar la distribución diagnóstica de los pacientes estudiados en este centro, derivados desde los distintos hospitales del país en los últimos 5 años.
Métodos
Se realizó revisión de los resultados de laboratorio de los pacientes derivados con sospecha de coagulopatía entre los años 2014 a 2018. Para el diagnóstico de coagulopatía se consideró en el caso de los factores de coagulación y factor von Willebrand (FvW) un resultado fuera del rango de referencia, y para la disfunción plaquetaria la presencia de 2 exámenes alterados idénticos realizado en distintas fechas.
Resultados
Se estudiaron 2938 pacientes con sospecha clínica de coagulopatía, ya sea por manifestaciones hemorrágicas o por alteraciones de los exámenes de laboratorio. En 1203 pacientes (41%) se confirmó la sospecha por estudio de laboratorio. 672 (56%) correspondían a déficit de factores de la coagulación, 364 (30%) fueron déficit raros predominando el déficit de factor VII y en 308 (26%) se diagnosticó hemofilia (déficit de factor VIII o IX). Enfermedad de von Willebrand y von Willebrand bajo se determinó en 288 pacientes (24%), disfunción plaquetaria en 243 (20%) El número de pacientes estudiados sin diagnóstico corresponde principalmente a aquellos en que hubo normalización de los tiempos de coagulación al estudio y presencia de un inhibidor transitorio.
Conclusiones
Del total de pacientes estudiados por sospecha de coagulopatía, se pudo determinar una alteración de en un 41 % de ellos. El contar con un centro de referencia nacional para estudio ha permitido una derivación oportuna frente a la sospecha de un trastorno hemorrágico y la mejora del diagnóstico. La importancia de poder contar con la información permite un tratamiento y seguimiento adecuado de los pacientes.