

¿QUÉ SON LOS TRASTORNOS HEREDITARIOS DE LA FUNCIÓN PLAQUETARIA?



FMH

50

AÑOS MEJORANDO EL
TRATAMIENTO PARA TODOS

FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
Fédération mondiale de l'hémophilie
World Federation of Hemophilia

Publicado por la Federación Mundial de Hemofilia (FMH)

© Federación Mundial de Hemofilia, 2012

La versión original en Inglés de esta publicación fue preparada por la FMH y revisada por la doctora Amy Shapiro y miembros del Comité de la FMH sobre enfermedad de Von Willebrand y trastornos de la coagulación poco comunes: Dr. Paula Bolton-Maggs (presidente), Clare Cecchini, Dr. Philippe de Moerloose, Dr. Augusto Federici, Dr. Rezan Kadir, Dr. Roshni Kulkarni, Anne-Marie Nazzarro, Dr. Flora Peyvandi et Dr. Alok Srivastava. La FMH desea agradecer a la Dra. Arlette Ruiz-Sáez por su revisión de esta traducción.

La FMH alienta la redistribución de sus publicaciones por organizaciones de hemofilia sin fines de lucro con propósitos educativos.

Para obtener la autorización de reimprimir, redistribuir o traducir esta publicación, por favor comuníquese con el Departamento de Comunicación a la dirección indicada abajo.

Esta publicación se encuentra disponible como archivo PDF en inglés, francés, español, árabe, ruso y chino en la página Internet de la Federación Mundial de Hemofilia, www.wfh.org.

También pueden solicitarse copias adicionales a:

Federación Mundial de Hemofilia
1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010
Montréal, Québec H3G 1T7
CANADA
Tel.: (514) 875-7944
Fax: (514) 875-8916
Correo electrónico: wfh@wfh.org
Página Internet: www.wfh.org

La Federación Mundial de Hemofilia no se involucra en el ejercicio de la medicina y bajo ninguna circunstancia recomienda un tratamiento en particular para individuos específicos. Las dosis recomendadas y otros regímenes de tratamiento son revisados continuamente, conforme se reconocen nuevos efectos secundarios. La FMH no reconoce, de modo explícito o implícito alguno, que las dosis de medicamentos u otras recomendaciones de tratamiento en esta publicación sean las adecuadas. Debido a lo anterior, se recomienda enfáticamente al lector buscar la asesoría de un consejero médico y/o consultar las instrucciones impresas que proporciona la compañía farmacéutica, antes de administrar cualquiera de los medicamentos a los que se hace referencia en esta monografía. La Federación Mundial de Hemofilia no respalda productos de tratamiento o fabricantes específicos; cualquier referencia al nombre de un producto no implica su respaldo por parte de la FMH.

Índice

Introducción.....	2
Síndrome de Bernard-Soulier.....	5
Trombastenia de Glanzmann.....	8
Deficiencias de almacenamiento (del pool plaquetario).....	11
Productos de tratamiento.....	14
Recomendaciones para quienes viven con un trastorno hereditario de la función plaquetaria.....	16

Introducción

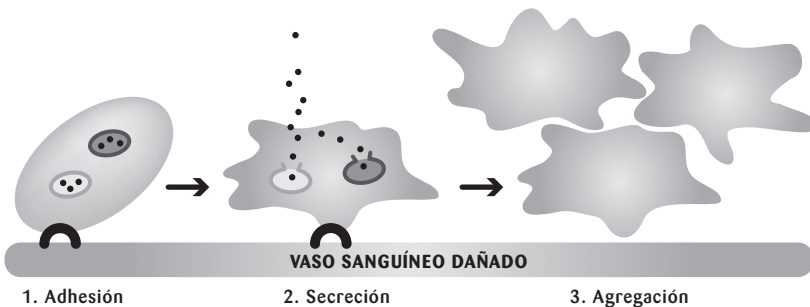
¿QUÉ SON LAS PLAQUETAS?

Las plaquetas son pequeñas células que circulan en la sangre. Desempeñan un papel importante en la formación de coágulos sanguíneos y en la reparación de vasos sanguíneos dañados.

Cuando un vaso sanguíneo se lesiona, las plaquetas empiezan el proceso para detener la hemorragia formando lo que se conoce como un tapón plaquetario. Esto tiene lugar en tres etapas:

- 1. ADHESIÓN:** Las plaquetas se adhieren al área dañada y se extienden a lo largo de la superficie del vaso sanguíneo para detener la hemorragia.
- 2. SECRECIÓN:** A medida que se adhieren, las plaquetas se “activan” y liberan señales químicas de pequeños sacos en su interior, llamados gránulos.
- 3. AGREGACIÓN:** Estas sustancias químicas atraen a otras plaquetas al lugar de la lesión y hacen que se aglutinen para formar el tapón plaquetario.

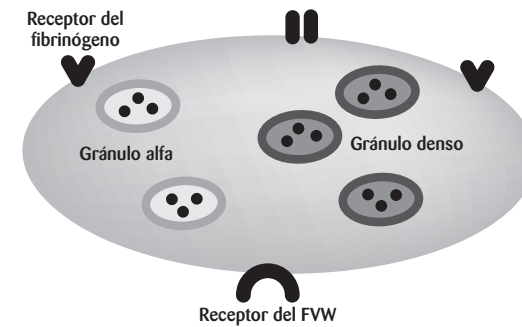
FIGURA 1. Las tres etapas de la activación de las plaquetas.



Una vez que el tapón plaquetario está en su lugar, otras proteínas llamadas factores de coagulación se reclutan en el lugar de la lesión. Estos factores de la coagulación trabajan en conjunto sobre la superficie de las plaquetas y fortalecen el tapón plaquetario formando una red llamada coágulo de fibrina.

Las plaquetas tienen varios componentes importantes, tales como receptores y gránulos, que son significativos para el proceso de coagulación.

FIGURA 2. Plaqueta con receptores superficiales y gránulos



RECEPTORES

Los receptores son proteínas en la superficie de las plaquetas que ayudan a éstas a interactuar con otras células o sustancias sanguíneas y a responder ante ellas.

GRÁNULOS

Los gránulos son pequeñas bolsas al interior de las plaquetas en las que se almacenan proteínas y otras sustancias químicas importantes para su función. El contenido de los gránulos se libera durante la fase de secreción de la activación plaquetaria, y funciona como señales químicas para reclutar más plaquetas y otras células al lugar de la lesión a fin de detener la hemorragia.

Hay dos tipos de gránulos: los gránulos alfa y los gránulos densos. Cada uno de estos tipos contiene diferentes sustancias químicas que funcionan de diferentes maneras para detener la hemorragia.

¿QUÉ SON LOS TRASTORNOS DE LA FUNCIÓN PLAQUETARIA?

Los trastornos de la función plaquetaria son padecimientos en los que las plaquetas no funcionan del modo en que deberían hacerlo. Como el tapón plaquetario no se forma adecuadamente, la hemorragia puede continuar más tiempo que lo normal y las personas que padecen trastornos de la función plaquetaria tienen propensión a moretones y hemorragias. Los trastornos de la función plaquetaria pueden ser provocados por un problema con las plaquetas en sí, con uno de los receptores o con los gránulos.

Hay trastornos de la función plaquetaria hereditarios (es decir, que se transmiten de padres a hijos) y adquiridos. Esta libreta aborda los trastornos hereditarios de la función plaquetaria.

Síndrome de Bernard-Soulier

El síndrome de Bernard-Soulier es un trastorno hereditario de la función plaquetaria causado por una anomalía en el receptor del factor von Willebrand (FVW, véase la figura 2). Este receptor también es llamado receptor de la glicoproteína Ib/IX/V. Los receptores son proteínas en la superficie de las plaquetas que las ayudan a interactuar con otras células o sustancias sanguíneas y a responder ante ellas. Dado que el receptor del FVW está ausente o no funciona adecuadamente, las plaquetas no se adhieren a la pared del vaso sanguíneo lesionado del modo en que deberían hacerlo y es difícil que se forme un coágulo de sangre normal.

El síndrome de Bernard-Soulier es un trastorno autosómico recesivo, lo que quiere decir que ambos padres son portadores de un cambio genético (aunque ellos mismos generalmente no padezcan la enfermedad) y transmiten este gen modificado a su hijo o hija. Como muchos trastornos autosómicos recesivos, puede ser más frecuente en regiones del mundo donde son comunes los matrimonios entre parientes. El síndrome de Bernard-Soulier afecta tanto a varones como a mujeres.

SÍNTOMAS

Los síntomas del síndrome de Bernard-Soulier varían de una persona a otra. Las señales del trastorno generalmente se notan por primera vez durante la infancia.

Las personas con síndrome de Bernard-Soulier pueden presentar:

- Propensión a los moretones
- Hemorragia nasal (epistaxis)
- Hemorragia de las encías
- Periodos menstruales abundantes o prolongados (menorragia), hemorragia durante la ovulación, o durante o después del parto
- Hemorragias anormales durante o después de cirugías, circuncisión o trabajos dentales
- En raras ocasiones, vómito de sangre o sangre en heces debido a hemorragias gastrointestinales

El síndrome de Bernard-Soulier puede provocar más problemas en mujeres que en varones debido al riesgo de hemorragia relacionado con la menstruación y el parto.

DIAGNÓSTICO

No existe una sola prueba que pueda diagnosticar todos los trastornos de la función plaquetaria. El diagnóstico del síndrome de Bernard-Soulier requiere de un cuidadoso historial médico y de una serie de pruebas que debería realizar un especialista en un centro de tratamiento para trastornos de la coagulación.

En personas con síndrome de Bernard-Soulier:

- El tiempo de sangrado (una prueba estandarizada que mide el tiempo que tarda en dejar de sangrar una herida pequeña) es mayor al normal. Esta prueba podría ser difícil de realizar en niños pequeños y no se utiliza comúnmente donde se dispone de pruebas más específicas.
- El tiempo de cierre (una prueba que mide el tiempo que tarda en formarse un tapón plaquetario en una muestra de sangre) es mayor al normal. Esta prueba se realiza usando un instrumento especial llamado analizador de la función plaquetaria (PFA-100®).
- Las plaquetas presentan un tamaño mayor al normal cuando se observan a través de un microscopio.
- Por lo general hay una cantidad de plaquetas menor a la normal.
- Las plaquetas no se aglutinan normalmente en una prueba de laboratorio llamada agregación plaquetaria inducida por ristocetina.
- Pruebas de sangre específicas revelan una cantidad reducida o la ausencia del receptor del FVW (receptor Gp1b/V/IX) en la superficie de la plaqueta. Esta es la prueba diagnóstica más concluyente, pero no está disponible en todos lados.

Nota: Algunas pruebas podrían no estar disponibles en todos los centros de tratamiento.

En niños, el síndrome de Bernard-Soulier algunas veces es incorrectamente diagnosticado como púrpura trombocitopénica inmune, un trastorno plaquetario adquirido, caracterizado por un número menor de plaquetas que el normal.

OPCIONES DE TRATAMIENTO

La mayoría de las personas que padece el síndrome de Bernard-Soulier requiere tratamiento durante intervenciones quirúrgicas (incluidos trabajos dentales) o después de lesiones o accidentes. Algunas personas necesitarán tratamiento para hemorragias nasales graves. En caso necesario, el síndrome de Bernard-Soulier puede recibir tratamiento con:

- Fármacos antifibrinolíticos
- Factor VIIa recombinante
- Desmopresina
- Selladores de fibrina
- Terapia de supresión hormonal (anticonceptivos) y/o dispositivo/sistema intrauterino liberador de levonorgestrel (de marca *Mirena* en algunos países) para controlar el sangrado menstrual excesivo
- Reposición de hierro conforme sea necesario para el tratamiento de la anemia provocada por hemorragias excesivas o prolongadas
- Transfusiones de plaquetas en casos de hemorragias severas

Para obtener más información consulte **PRODUCTOS DE TRATAMIENTO** en la página 14.

Las personas que padecen el síndrome de Bernard-Soulier *no deberían tomar* Aspirina®, medicamentos antiinflamatorios no esteroides (AINE, tales como ibuprofeno y naproxeno) y anticoagulantes, los cuales podrían empeorar los síntomas hemorrágicos.

Para obtener más información sobre medicamentos y remedios herbales que no deberían ser usados por personas con trastornos de la coagulación visite la página Internet de la FMH en www.wfh.org.

Trombastenia de Glanzmann

La trombastenia de Glanzmann es un trastorno hereditario de la función plaquetaria causado por una anomalía en el receptor del fibrinógeno (también llamado receptor GpIIb/IIIa; véase la figura 2). Los receptores son proteínas en la superficie de las plaquetas que las ayudan a interactuar con otras células o sustancias sanguíneas y a responder ante ellas. Dado que el receptor del fibrinógeno está ausente o no funciona adecuadamente, las plaquetas no se adhieren a la pared del vaso sanguíneo lesionado del modo en que deberían hacerlo y es difícil que se forme un coágulo de sangre normal.

La trombastenia de Glanzmann es un trastorno autosómico recesivo, lo que quiere decir que ambos padres son portadores de un cambio genético (aunque ellos mismos generalmente no padezcan la enfermedad) y transmiten este gen modificado a su hijo o hija. Como muchos trastornos autosómicos recesivos, puede ser más frecuente en regiones del mundo donde son comunes los matrimonios entre parientes. La trombastenia de Glanzmann afecta tanto a varones como a mujeres.

SÍNTOMAS

Los síntomas de la trombastenia de Glanzmann varían de una persona a otra y pueden ir desde muy leves hasta hemorragias que podrían poner en peligro la vida. Las señales del trastorno generalmente se notan por primera vez durante la infancia.

Las personas con trombastenia de Glanzmann pueden presentar:

- Propensión a los moretones
- Hemorragia nasal (epistaxis)
- Hemorragia de las encías
- Periodos menstruales abundantes o prolongados (menorragia), hemorragia durante la ovulación, o durante o después del parto
- Hemorragias anormales durante o después de cirugías, circuncisión o trabajos dentales

- En raras ocasiones, vómito de sangre o sangre en heces debido a hemorragias gastrointestinales o del tracto genito-urinario (riñones, uréteres, vejiga y uretra)

La trombastenia de Glanzmann puede provocar más problemas en mujeres que en varones debido al riesgo de hemorragia relacionado con la menstruación y el parto.

DIAGNÓSTICO

No existe una sola prueba que pueda diagnosticar todos los trastornos de la función plaquetaria. El diagnóstico de la trombastenia de Glanzmann requiere de un cuidadoso historial médico y de una serie de pruebas que debería realizar un especialista en un centro de tratamiento para trastornos de la coagulación.

En personas con trombastenia de Glanzmann:

- El tiempo de sangrado (una prueba estandarizada que mide el tiempo que tarda en dejar de sangrar una herida pequeña) es mayor al normal. Esta prueba podría ser difícil de realizar en niños pequeños y no se utiliza comúnmente donde se dispone de pruebas más específicas.
- El tiempo de cierre (una prueba que mide el tiempo que tarda en formarse un tapón plaquetario en una muestra de sangre) es mayor al normal. Esta prueba se realiza usando un instrumento especial llamado analizador de la función plaquetaria (PFA-100®).
- Las plaquetas no se aglutinan como debieran hacerlo con diferentes sustancias químicas en una serie de pruebas de laboratorio llamadas estudios de agregación plaquetaria.
- Pruebas de sangre específicas revelan una cantidad reducida o la ausencia del receptor del fibrinógeno (GpIIb/IIIa) en la superficie de la plaqueta. Esta es la prueba diagnóstica más concluyente, pero no está disponible en todos lados.

Nota: Algunas pruebas podrían no estar disponibles en todos los centros de tratamiento.

OPCIONES DE TRATAMIENTO

La mayoría de las personas que padece trombostenia de Glanzmann requiere tratamiento durante intervenciones quirúrgicas (incluidos trabajos dentales) o después de lesiones o accidentes. Algunas personas necesitarán tratamiento para hemorragias nasales graves. En caso necesario, la trombostenia de Glanzmann puede recibir tratamiento con:

- Fármacos antifibrinolíticos
- Factor VIIa recombinante
- Selladores de fibrina
- Terapia de supresión hormonal (anticonceptivos) y/o dispositivo/sistema intrauterino liberador de levonorgestrel (de marca *Mirena* en algunos países) para controlar el sangrado menstrual excesivo
- Reposición de hierro conforme sea necesario para el tratamiento de la anemia provocada por hemorragias excesivas o prolongadas
- Transfusiones de plaquetas en casos de hemorragias severas

Para obtener más información consulte **PRODUCTOS DE TRATAMIENTO** en la página 14.

Las personas que padecen trombostenia de Glanzmann *no deberían tomar* Aspirina®, medicamentos antiinflamatorios no esteroides (AINE, tales como ibuprofeno y naproxeno) y anticoagulantes, los cuales podrían empeorar los síntomas hemorrágicos.

Para obtener más información sobre medicamentos y remedios herbales que no deberían ser usados por personas con trastornos de la coagulación visite la página Internet de la FMH en www.wfh.org.

Deficiencias de almacenamiento (del pool plaquetario)

Las deficiencias de almacenamiento (del pool plaquetario) son un grupo de trastornos causados por anomalías en los gránulos de las plaquetas. Los gránulos son pequeños sacos al interior de las plaquetas en los que se almacenan proteínas y otras sustancias químicas importantes para la función plaquetaria. El contenido de los gránulos se libera durante la fase de secreción de la activación plaquetaria (véase la figura 1), y funciona como señales químicas para reclutar más plaquetas y otras células al lugar de la lesión a fin de detener la hemorragia. Hay dos tipos de gránulos: gránulos alfa y gránulos densos.

Algunas deficiencias de almacenamiento son causadas por una falta de gránulos o su contenido, pero las más comunes se deben a la incapacidad de las plaquetas para vaciar el contenido de los gránulos al torrente sanguíneo.

La manera en la que se heredan las deficiencias de almacenamiento (es decir, se transmiten de padres a hijos) es menos consistente que en otros tipos de trastornos plaquetarios y varía de una persona a otra.

1. Los **DEFECTOS DE LIBERACIÓN** son un grupo de trastornos diversos debidos a una anomalía en el mecanismo secretor. A pesar de que los gránulos están presentes al interior de las plaquetas, sus contenidos no se descargan adecuadamente al torrente sanguíneo.
2. La **DEFICIENCIA DE ALMACENAMIENTO DELTA** es un trastorno de la función plaquetaria causado por la falta de gránulos densos y las sustancias químicas que normalmente se almacenan dentro de éstos. Sin estas sustancias, las plaquetas no se activan adecuadamente y el vaso sanguíneo lesionado no se constríe para ayudar a detener la hemorragia. Este tipo de problema hemorrágico puede ser característico de otros trastornos hereditarios tales como el síndrome de Hermansky-Pudlak y el síndrome de Chediak-Higashi.

3. El **SÍNDROME DE PLAQUETAS GRISES** es un trastorno de la función plaquetaria muy poco común causado por la falta de gránulos alfa y las sustancias químicas que normalmente se almacenan dentro de éstos. Sin estas sustancias químicas, las plaquetas no pueden adherirse a las paredes del vaso sanguíneo, aglutinarse entre sí o reparar el vaso sanguíneo lesionado del modo en que deberían hacerlo.

SÍNTOMAS

Los síntomas de las deficiencias de almacenamiento varían de una persona a otra, pero por lo general son de leves a moderados.

Las personas con deficiencias de almacenamiento podrían presentar:

- Propensión a los moretones
- Hemorragia nasal (epistaxis)
- Hemorragia de las encías
- Periodos menstruales abundantes o prolongados (menorragia), hemorragia durante la ovulación, o durante o después del parto
- Hemorragias anormales durante o después de cirugías, circuncisión o trabajos dentales

DIAGNÓSTICO

No existe una sola prueba que pueda diagnosticar todos los trastornos de la función plaquetaria. El diagnóstico de las deficiencias de almacenamiento requiere de un cuidadoso historial médico y de una serie de pruebas que debería realizar un especialista en un centro de tratamiento para trastornos de la coagulación.

En personas con deficiencias de almacenamiento:

- Las plaquetas no se aglutinan del modo en que deberían hacerlo en una serie de pruebas de laboratorio llamadas estudios de agregación plaquetaria. Las pruebas de agregación plaquetaria constituyen la manera más útil para diagnosticar estos trastornos.
- Los gránulos podrían no ser visibles cuando se observan las plaquetas a través de un microscopio específico, llamado microscopio electrónico.

- El tiempo de sangrado (una prueba estandarizada que mide el tiempo que tarda en dejar de sangrar una herida pequeña) es mayor al normal. Esta prueba podría ser difícil de realizar en niños pequeños y no se utiliza comúnmente donde se dispone de pruebas más específicas.

OPCIONES DE TRATAMIENTO

La mayoría de las personas que padece deficiencias de almacenamiento requiere tratamiento durante intervenciones quirúrgicas (incluidos trabajos dentales) o después de lesiones o accidentes. En caso necesario, las deficiencias de almacenamiento pueden recibir tratamiento con:

- Fármacos antifibrinolíticos
- Desmopresina (podría no ser útil en la deficiencia de gránulos alfa)
- Transfusiones de plaquetas
- Terapia de supresión hormonal (anticonceptivos) y/o dispositivo/sistema intrauterino liberador de levonorgestrel (de marca *Mirena* en algunos países) para controlar el sangrado menstrual excesivo
- Reposición de hierro conforme sea necesario para el tratamiento de la anemia provocada por hemorragias excesivas o prolongadas
- Selladores de fibrina

Para obtener más información consulte **Productos de tratamiento** en la página 14.

Las personas que padecen deficiencias de almacenamiento **no deberían tomar** Aspirina®, medicamentos antiinflamatorios no esteroides (AINE, tales como ibuprofeno y naproxeno) y anticoagulantes, los cuales podrían empeorar sus síntomas hemorrágicos, a menos que un médico familiarizado con el trastorno se los recete con un fin específico.

Para obtener más información sobre medicamentos y remedios herbales que no deberían ser usados por personas con trastornos de la coagulación visite la página Internet de la FMH en **www.wfh.org**.

Productos de tratamiento

FÁRMACOS ANTIFIBRINOLÍTICOS

Los fármacos antifibrinolíticos ácido tranexámico y ácido aminocaproico se utilizan para evitar la degradación de un coágulo en ciertas partes del cuerpo como la boca, la vejiga y el útero. Estos medicamentos son muy útiles en muchas situaciones, tales como trabajos dentales, pero no son adecuados para hemorragias internas mayores o cirugías. Los fármacos antifibrinolíticos también se utilizan para ayudar a controlar el flujo menstrual excesivo. Pueden aplicarse de manera tópica en áreas como la boca, y pueden administrarse por vía oral o por inyección.

FACTOR VIIa RECOMBINANTE

El factor VIIa recombinante puede ser eficaz para el tratamiento de hemorragias en algunos pacientes con trombastenia de Glanzmann o síndrome de Bernard-Soulier, así como para prevenir hemorragias antes de cirugías. Es particularmente útil como alternativa a la transfusión de plaquetas a fin de evitar que los pacientes desarrollen anticuerpos a las plaquetas, o para continuar tratamientos en casos en los que ya han aparecido dichos anticuerpos (véase la sección 'Transfusiones de plaquetas' más abajo). El factor VIIa recombinante se fabrica en un laboratorio y no a partir de plasma humano.

DESMOPRESINA

La desmopresina es una hormona sintética que puede ayudar a controlar hemorragias en casos de emergencia o durante cirugías. Puede administrarse por vía intravenosa, bajo la piel (por vía subcutánea) o como aerosol nasal. La desmopresina no funciona para todos los trastornos plaquetarios ni en todas las personas.

SELLADORES DE FIBRINA

Los selladores de fibrina (también llamados goma de fibrina) están disponibles en algunos países. Pueden usarse para el tratamiento de lesiones externas y durante trabajos dentales tales como

extracciones. Los selladores de fibrina deben aplicarse directamente en el sitio de la hemorragia.

TERAPIA DE SUPRESIÓN HORMONAL

La terapia de supresión hormonal (anticonceptivos) y el dispositivo/sistema intrauterino liberador de levonorgestrel (de marca *Mirena* en algunos países) pueden usarse para ayudar a controlar el sangrado menstrual excesivo en algunas mujeres.

REPOSICIÓN DE HIERRO

Pueden administrarse suplementos de hierro conforme sea necesario a fin de controlar la anemia, o la deficiencia de hierro sin anemia, causadas por hemorragias excesivas o prolongadas.

TRANSFUSIONES DE PLAQUETAS

Las transfusiones de plaquetas podrían ser necesarias para el tratamiento de hemorragias graves o de difícil control, así como para evitar hemorragias durante o después de cirugías. Si bien las transfusiones de plaquetas pueden ser muy eficaces, se evitan en la medida de lo posible ya que algunas personas podrían desarrollar anticuerpos a las plaquetas, lo cual reduciría la eficacia de futuras transfusiones.

Todos estos tratamientos pueden tener efectos secundarios. Antes de tomar cualquier medicamento, las personas que padecen trastornos hereditarios de la función plaquetaria deberían hablar con su médico sobre sus posibles efectos secundarios.

Recomendaciones para quienes viven con un trastorno hereditario de la función plaquetaria

HACER FRENTE AL DIAGNÓSTICO

Saber que usted o un miembro de su familia tiene un trastorno hereditario de la función plaquetaria puede ser perturbador y podría llegar a experimentar una gama de diferentes emociones. En algunas personas puede provocar miedo y ansiedad, mientras para otras poder dar un nombre a los síntomas que han experimentado puede ser de gran alivio. Los padres pueden sentirse responsables al saber que su hijo(a) ha heredado un trastorno genético. Todos estos sentimientos son normales y es probable que cambien al paso del tiempo, conforme la persona con el trastorno aprende más sobre este y el impacto que tendrá en su vida o la de los miembros de su familia.

Hablar con otras personas –amigos, padres, profesionales de la salud y otras personas con trastornos hereditarios de la función plaquetaria– puede resultar reconfortante. Aprender todo lo que sea posible acerca del trastorno le ayudará a sentirse más confiado y disipará sus miedos. Póngase en contacto con la organización de pacientes o centro de tratamiento de trastornos de la coagulación más cercanos al lugar donde vive para hacer preguntas y comentar sus opciones. Los grupos de pacientes y centros de tratamiento pueden ubicarse a través de la página Internet de la FMH en www.wfh.org.

VIDA SANA

Las personas con trastornos hereditarios de la función plaquetaria deberían ser atendidas por un centro médico especializado en el diagnóstico y tratamiento de trastornos de la coagulación, ya que es el que puede ofrecer la mejor atención e información.

Una dieta sana y ejercicio cotidiano ayudarán al cuerpo a mantenerse fuerte y saludable. El ejercicio también puede ayudar a disminuir el estrés, y reducir la frecuencia y gravedad de los episodios hemorrágicos.

Algunos alimentos o aditivos alimentarios, tales como alcohol, aceites de pescado, el hongo chino oreja de árbol, el ajoene (un componente del ajo), y diversos remedios herbales pueden afectar la función plaquetaria y empeorar los síntomas.

CUIDADOS DENTALES

Una buena higiene oral es indispensable para evitar caries y enfermedad periodontal (de las encías). Para las personas con trastornos hereditarios de la función plaquetaria mantener una buena salud dental es muy importante a fin de reducir la necesidad de cirugías dentales que podrían complicarse debido a hemorragias excesivas o prolongadas. Las personas con trastornos de la función plaquetaria deberían:

- Cepillarse los dientes por lo menos dos veces al día
- Usar hilo dental cotidianamente
- Usar pasta de dientes con fluoruro (en caso necesario pueden recetarse suplementos de fluoruro)
- Acudir al dentista periódicamente

Procedimientos invasores tales como raspados, extracciones o endodoncias pueden provocar hemorragias en personas con trastornos de la función plaquetaria. El dentista debería consultar con el centro de tratamiento de trastornos de la coagulación a fin de determinar el riesgo potencial individual y establecer un plan adecuado para evitar o controlar hemorragias en cualquier procedimiento. Podría ser necesario tomar medicamentos antes de los procedimientos para evitar hemorragias y garantizar una intervención y una recuperación sin complicaciones.

VACUNAS

Las personas con trastornos de la función plaquetaria deberían vacunarse. Las vacunas deben administrarse por vía subcutánea (bajo la piel) y no intramuscular, para evitar el riesgo de hemorragia.

MEDICAMENTOS QUE HAY QUE EVITAR

Verifique todos los remedios herbales y medicamentos que toma o le receta su médico. Deben evitarse algunos medicamentos

de venta libre como el ácido acetilsalicílico (ASA o Aspirina®) o medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE, como ibuprofeno y naproxeno) ya que interfieren con la función plaquetaria. Muchos otros medicamentos pueden afectar también la función plaquetaria, entre ellos medicamentos que adelgazan la sangre, algunos antibióticos, medicamentos para el corazón, antidepresivos, anestésicos y antihistamínicos. Los medicamentos que interfieren con la función plaquetaria no deberían usarse sin la recomendación específica de un médico que esté familiarizado con su trastorno plaquetario. Para obtener más información sobre medicamentos que no deben tomar las personas con trastornos de la función plaquetaria visite la página Internet de la FMH en www.wfh.org.

TENER SU INFORMACIÓN DISPONIBLE EN TODO MOMENTO

Las personas con trastornos de la coagulación siempre deberían llevar consigo información sobre su padecimiento, el tratamiento necesario, y el nombre y número telefónico de su médico o centro de tratamiento. En casos de emergencia, un brazalete médico u otra identificación como la tarjeta médica internacional de la FMH, ayudarán a notificar al personal de salud sobre su trastorno hereditario de la función plaquetaria.

Antes de viajar obtenga la dirección y el número telefónico del centro de tratamiento de trastornos de la coagulación de su(s) lugar(es) de destino y lleve dicha información consigo en caso de que necesite atención. Los centros de tratamiento pueden ubicarse usando *Passport*, el directorio de la FMH de centros de tratamiento en todo el mundo, disponible en la página Internet de la FMH (www.wfh.org).

ASPECTOS PARTICULARES PARA MUJERES Y NIÑAS

Las mujeres con trastornos hereditarios de la función plaquetaria podrían experimentar más síntomas que los varones debido al riesgo de hemorragia relacionado con la menstruación y el parto. Las niñas podrían experimentar un flujo abundante cuando empiezan a menstruar. Las mujeres con trastornos hereditarios de la función

plaquetaria podrían tener un flujo menstrual más abundante y/o duradero, lo que podría provocar deficiencias de hierro (bajas concentraciones de hierro que generan debilidad y cansancio) y/o anemia (baja concentración de glóbulos rojos en la sangre).

Las mujeres con trastornos hereditarios de la función plaquetaria deberían, con suficiente antelación a un embarazo planeado, recibir asesoría genética sobre los riesgos de tener un hijo(a) que resulte afectado por su trastorno, y deberían consultar a un obstetra tan pronto sospechen que están embarazadas. El obstetra debería trabajar en estrecha colaboración con el personal del centro de tratamiento de trastornos de la coagulación a fin de proporcionar la mejor atención posible durante el embarazo y el parto, y de minimizar posibles complicaciones tanto para la madre como para el recién nacido.

El principal riesgo relacionado con el embarazo y el parto es la hemorragia posparto. Los trastornos de la coagulación están relacionados con un mayor riesgo de hemorragia, tanto inmediatamente después del parto como varias semanas luego del mismo. Por lo tanto, las mujeres con trastornos hereditarios de la función plaquetaria deberían colaborar con sus médicos (tanto con el hematólogo u otro especialista en trastornos de la coagulación como con el obstetra) a fin de preparar un plan de parto personalizado. Este plan debe abarcar todas las fases del trabajo de parto, incluyendo el parto de la placenta, a fin de reducir el riesgo y la gravedad de la hemorragia. El tratamiento es diferente para cada mujer y depende de su historial personal y familiar de síntomas hemorrágicos, el diagnóstico y la gravedad del trastorno de la función plaquetaria, así como del tipo de parto (vaginal o cesáreo). Las mujeres con trastornos de la función plaquetaria deberían consultar a un médico de inmediato si la hemorragia posparto llegara a ser excesiva.

En algunas circunstancias, los bebés nacidos de mujeres con trastornos hereditarios de la función plaquetaria también podrían correr el riesgo de heredar el trastorno y experimentar hemorragias. Debiera evitarse un trabajo de parto difícil y prolongado, y alumbramientos con instrumentos como fórceps o ventosas.

Algunas madres con el síndrome de Bernard-Soulier o con trombastenia de Glanzmann pueden desarrollar anticuerpos a las plaquetas, particularmente si han recibido transfusiones de plaquetas anteriormente. Estos anticuerpos pueden afectar a un bebé en el útero y durante el parto, provocando un bajo nivel de plaquetas transitorio. En el caso de mujeres que corren este riesgo, los médicos generalmente verificarán lo anterior durante el embarazo con el objeto de estar preparados al momento del parto.

Para obtener más información y una lista de recursos en varios idiomas visite la sección sobre trastornos hereditarios de la función plaquetaria de la página Internet de la FMH en **www.wfh.org**.

Federación Mundial de Hemofilia

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010

Montréal, Québec H3G 1T7

CANADA

Tel.: (514) 875-7944

Fax: (514) 875-8916

Correo electrónico: wfh@wfh.org

Página Internet: www.wfh.org



FMH

50

AÑOS MEJORANDO EL
TRATAMIENTO PARA TODOS

FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA
Fédération mondiale de l'hémophilie
World Federation of Hemophilia