

Figura 1.

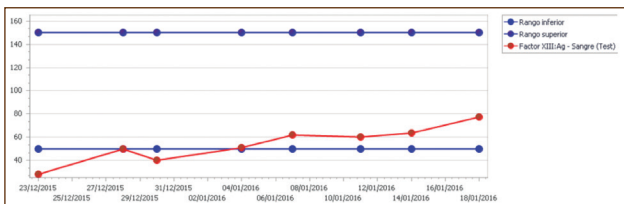


Figura 2.

tor XIII, rituximab y ciclofosfamida. Actualmente se encuentra bajo control ambulatorio, reiniciado el tratamiento anticoagulante oral, con gran mejoría de los síntomas neurológicos y desaparición de la clínica hemorrágica.

Conclusiones: Se debe pensar en un déficit de factor XIII ante un sangrado grave no explicada por otras circunstancias clínicas o analíticas. El éxito del tratamiento radica en la rapidez en el diagnóstico e instauración del tratamiento.

PC-402 Déficit combinado de factor XIII y alfa2-antiplasmina adquirido y asociado a diátesis hemorrágica

Díaz-Polo E. (1), Martín-Fernández L. (2), Caballero A. C. (1), Vilalta N. (1), Ramírez L. (3), Vidal F. (3), Souto J. C. (1)



Figura 3.

(1) Unitat d'Hemostàsia i Trombosi. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Institut d'Investigació Biomèdica Sant Pau (IIB-Sant Pau). Barcelona. (2) Unitat de Genòmica de Malalties Complexes. IIB-Sant Pau. Barcelona. (3) Coagulopaties congènites. Banc de Sang i Teixits. Barcelona. Unitat de Diagnòstic i Teràpia Molecular. Vall d'Hebron Institut de Recerca. Universitat Autònoma de Barcelona (VHIR-UAB). Barcelona

Introducción: La deficiencia congénita de factor XIII (FXIII), enzima de la cascada de la coagulación, y la deficiencia congénita del inhibidor de la fibrinólisis alfa2-antiplasmina (a2-AP), son trastornos raros de transmisión autosómica recesiva asociados a diátesis hemorrágica. Por otra parte, la deficiencia adquirida de FXIII está asociada a enfermedades crónicas (renal, hepática), síndromes linfoproliferativos y a algunos fármacos que en general no condicionan sangrado significativo, mientras que el déficit adquirido de a2-AP puede detectarse en pacientes con enfermedad hepática severa, renal, coagulación intravascular diseminada, así como receptores de terapia trombolítica.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de un paciente de 90 años con historia de diátesis hemorrágica asociada a intervenciones quirúrgicas y traumatismos, aparecida desde los 88 años, sin historia personal previa ni familiar de sangrado y con antecedentes de hipertensión, hipercolesterolemia y enfermedad renal crónica estadio III.

Métodos: El diagnóstico clínico se realizó mediante hemograma, estudio bioquímico y estudio hemostático. Además, para el diagnóstico genético se realizó *Next Generation Sequencing* (NGS) mediante *TruSight One Sequencing Kit* (Illumina) en la