

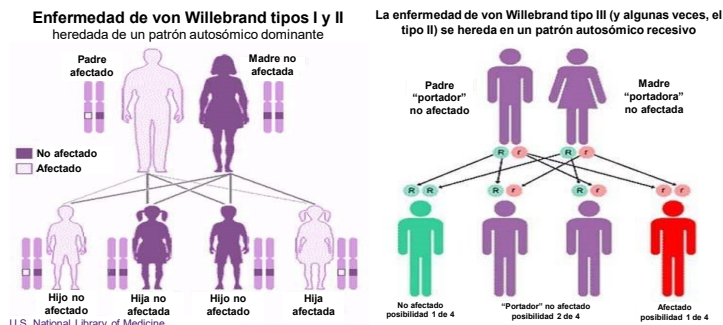
¿Qué es la enfermedad de von Willebrand? La enfermedad de von Willebrand (VWD) es el trastorno hemorrágico heredado con más frecuencia. Afecta a hombres y mujeres por igual, pero las mujeres presentan síntomas de sangrado más frecuentemente, como períodos intensos. La VWD se debe a bajos niveles de la proteína de la coagulación de sangre llamada Factor von Willebrand (VWF). Esta proteína ayuda a la sangre a coagularse (hacerse más espesa y viscosa) actuando como pegamento para las plaquetas y otras proteínas de la coagulación. Las personas con VWD a menudo tienen síntomas de sangrado fácil, como moretones frecuentes y grandes, sangrado nasal o sangrado con los trabajos dentales o en operaciones. Para algunas personas, los síntomas son bastante leves, pero otras podrían tener síntomas más frecuentes o de sangrado intenso, y necesitan medicamentos para tratar el sangrado. El diagnóstico de la VWD puede llevar tiempo, dado que los niveles de VWF pueden variar con el tiempo y pueden verse afectados por muchas cuestiones, como enfermedad, actividad física, hormonas y estrés. Algunas veces, las pruebas de VWF deben repetirse para confirmar sus niveles de referencia.

¿Cuáles son los síntomas de la VWD?

- Se esperan grandes y frecuentes moretones desproporcionados a causa de accidentes o lesiones menores.
- Episodios frecuentes de sangrado nasal o que duren más de 20 minutos.
- Los adolescentes y las mujeres pueden tener períodos intensos de larga duración (mayores de 8 días).
- Sangrado persistente o intenso por las encías mientras se cepilla los dientes o durante los trabajos dentales.
- Sangrado inesperado o después de los procedimientos quirúrgicos o dentales.

¿Qué causa la enfermedad de von Willebrand?

- La VWD se debe a un cambio en el gen del VWF que da al cuerpo las instrucciones sobre cómo producir el factor von Willebrand (VWF). Cada persona tiene dos copias del gen del VWF. Un gen anormal puede transmitirse de padre/madre a sus hijos.
- La anomalía en solo uno de los genes del VWF puede causar VWD (normalmente causa VWD de tipo 1 o 2).
- Las personas con dos genes del VWF anormales pueden tener tipos más graves de VWD (tipo 3 o algún tipo 2).
- Las personas con VWD (incluso en la misma familia) pueden tener tipos diferentes y gravedad en el sangrado.



¿Cómo se diagnostica la VWD?

Entender sus síntomas de sangrado y los síntomas hemorrágicos en otros familiares es importante para ayudar a hacer un diagnóstico de la VWD (u otros trastornos hemorrágicos). Análisis especiales de sangre, incluyendo un panel de von Willebrand y potencialmente otras pruebas de coagulación de la sangre, son necesarios para saber por qué es posible que tenga sangrado anormal.

Hay tres tipos de VWD

Tipo de VWD	Niveles de VWF	Proporción de pacientes con VWD	Síntomas e información
Tipo 1	<30 %	Aproximadamente 75 %	Los síntomas habituales de sangrado incluyen: moretones fáciles, sangrado nasal, períodos intensos, sangrado con los procedimientos dentales o quirúrgicos.
Tipo 2	<50 % y no funciona normalmente	Aproximadamente 15 %-25 %	Los síntomas de sangrado son similares a los de las personas con Tipo 1, pero pueden ser síntomas más graves. Hay varios subtipos de VWD tipo 2.
Tipo 3	Indetectable	Poco frecuente, <5 %	Normalmente, un trastorno hemorrágico grave. Los síntomas de sangrado incluyen los que se mencionan arriba, pero también pueden incluir los músculos y las articulaciones. Este es el tipo menos frecuente y más grave de VWD.

¿Cómo se trata la VWD?

El tratamiento para la VWD depende del tipo de VWD, y del lugar y la gravedad de los síntomas de sangrado. Para la mayoría de las personas con VWD, los tratamientos son solo necesarios en los momentos del sangrado o durante un procedimiento dental o quirúrgico. Para las personas con las formas más graves de VWD, algunas veces se da medicamento normal para la prevención de sangrado. Los tratamientos más frecuentes para la VWD incluyen:

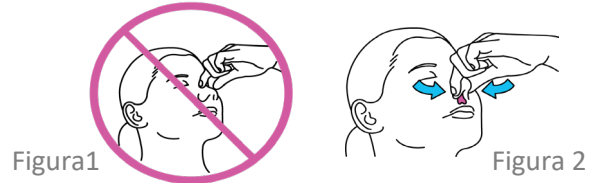
- **Desmopressin (DDAVP):** El desmopressin es un medicamento que causa que las células liberen más VWF y factor VIII en la sangre. Puede administrarse por vía intravenosa o como aerosol nasal (150 mg/ml). Este tratamiento se usa para la mayoría de los pacientes con VWD tipo 1 y algunos con tipo 2.
- **Medicamentos antifibrinolíticos (ácido aminocaproico [Amicar] o ácido tranexámico [Lysteda]):** Estos medicamentos desaceleran la ruptura que hace el cuerpo de los coágulos de sangre. Pueden usarse solos o junto con otros tratamientos, como DDAVP o concentrado de VWF. Estos medicamentos pueden tomarse por vía oral o intravenosa. El ácido aminocaproico viene en forma de líquido; el ácido tranexámico solo viene en forma de píldoras.
- **Concentrado de VWF:** La proteína de VWF para la coagulación puede reemplazarse con una infusión intravenosa (IV). Este tratamiento se usa para las personas que no responden a la DDAVP, necesitan varios días de tratamiento o tienen tipos más graves de VWD. Hay múltiples productos de concentrado de VWF disponibles.

El reto de la DDAVP

La mayoría de las personas (~90 %) con VWD de tipo 1 responden a la DDAVP, pero no todas. El reto de la DDAVP se hace para confirmar la respuesta de cada persona. Esto conlleva la infusión de DDAVP en un entorno monitoreado (normalmente, nuestro CATCR). Se obtiene el panel de VWF antes de la infusión, una hora después de la infusión y generalmente 4 horas después de la infusión. Los síntomas de la DDAVP pueden incluir el enrojecimiento. Tenemos una hoja de información detallada sobre el reto de la DDAVP.

¿Es necesario tomar precauciones especiales?

- En caso de sangrado o lesión, comience con las medidas básicas de primeros auxilios y aplique presión en cualquier área de sangrado.
- Durante los episodios de sangrado nasal, apriete la parte blanda de la nariz e incline al niño ligeramente hacia adelante para evitar que la sangre fluya hacia la garganta.



- Las personas con VWD (y otros trastornos hemorrágicos) deben evitar lesiones traumáticas innecesarias, incluyendo deportes de contacto con riesgo de lesiones en la cabeza.
- Los niños con VWD deben evitar los NSAID (como aspirina e ibuprofen). Los NSAID interfieren con la función de las plaquetas y pueden aumentar el riesgo de sangrado. Puede tomar acetaminofén, ya que no afecta la función de las plaquetas. Su hijo también debe evitar medicamentos anticoagulantes, como Plavix o Coumadin.
- Las niñas con VWD pueden tener períodos menstruales intensos. ¡Planifique con antelación! Al principio, sería útil tener toallas higiénicas adicionales o un cambio de ropa por si hubiera accidentes. Hay muchos tratamientos disponibles enfocados en los períodos para mejorar el control de la menstruación. Puede ser útil la colaboración con hematología y medicina de adolescentes, o con ginecología pediátrica, para hablar sobre las opciones disponibles y dar el mejor plan para el manejo de los períodos menstruales.

¿Qué significa esto para el futuro?

- Es posible que necesite medicamentos para prevenir o tratar el sangrado, especialmente durante procedimientos quirúrgicos o dentales.
- Visite la clínica de hematología por lo menos una vez al año para recibir información constante, evaluación, y novedades sobre la prevención y el tratamiento del sangrado.
- Antes de cualquier operación o procedimiento, siempre recuerde decirle al cirujano o dentista que tiene VWD.
- La mayoría de las personas con VWD tiene una expectativa de vida normal y se espera que participen plenamente en actividades de la escuela y del trabajo.

Sitios web y recursos educativos útiles

Boston Hemophilia Center www.childrenshospital.org/centers-and-services/hemophilia-program

National Bleeding Disorders Foundation www.hemophilia.org

New England Hemophilia Association www.newenglandhemophilia.org

World Foundation of Hemophilia www.wfh.org

HemAware www.hemaware.org

LA Kelley Communications www.kelleycom.com



Pediatric Bleeding Disorder Program

300 Longwood Ave., Fegan 6, Boston, MA

Teléfono: 617-355-6101 | Fax: 617-730-0641