



NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION
for all bleeding disorders

DEFICIENCIA **FACTOR VII (F7)**

USTED NO ESTÁ SOLO



Deficiencia de Factor VII

LO QUE USTED DEBE SABER

Si le acaban de diagnosticar la **Deficiencia de Factor VII** o si ha sido diagnosticado por algún tiempo, es común que pase por muchos altibajos. Queremos compartir información que debe conocer y algunos recursos sobre esta enfermedad que pueden ayudarle en su camino hacia una mejor salud y calidad de vida. Cuando le dan un nuevo diagnóstico, uno tan raro como la Deficiencia de FVII, es comprensible que tenga muchas emociones o se sienta abrumado. Lo bueno es que no está solo.

Hay otras personas que tienen la misma condición y llevan una vida plena. Ellos han enriquecido su vida al acercarse a otras personas que recorren un camino similar.

Con el cuidado de un equipo médico con experiencia, usted encontrará el apoyo de sus proveedores de atención médica, así como de la vibrante y afectuosa comunidad de trastornos hemorrágicos.

Usted puede participar en esta comunidad y establecer relaciones significativas con su nueva familia extendida.



Usted No está solo

«Hay otras personas que tienen la misma condición y llevan una vida plena. Ellos han enriquecido su vida al acercarse a otras personas que recorren un camino similar.»

La Fundación Nacional de Hemofilia (NHF, por sus siglas en inglés) está aquí para ofrecerle educación y apoyo en la gestión de su trastorno hemorrágico ya sea un niño, un adolescente o un adulto. En este sentido, la NHF y la comunidad de trastornos hemorrágicos han seleccionado algunas de las preguntas y respuestas más frecuentes para capacitarlo.



¿Qué es la Deficiencia de Factor VII?

La Deficiencia de FVII es la más común de los trastornos hemorrágicos extremadamente raros. Los trastornos hemorrágicos son un grupo de condiciones médicas que comparten la incapacidad o menor capacidad de formar un coágulo sanguíneo estable. Cuando el cuerpo se lesiona y una área sangra, se forma un coágulo para detener la hemorragia. La formación de coágulos es un proceso de varios pasos denominado coagulación. Cuando la sangre se coagula correctamente, el coágulo se mantiene firmemente unido en el lugar de la lesión para evitar la pérdida continua de sangre. **Las personas con un trastorno hemorrágico no son capaces de formar coágulos fuertes para prevenir las hemorragias continuas.** La coagulación inadecuada puede ser causada por anomalías en los componentes de la sangre, como las plaquetas y/o las

proteínas de coagulación, también llamadas factores de coagulación. Las plaquetas son pequeñas células sanguíneas que ayudan a la coagulación normal de la sangre. Las plaquetas actúan como personal de intervención inmediata y detienen las hemorragias agrupándose y formando tapones en las lesiones de los vasos sanguíneos. Si alguno de los componentes de la sangre es defectuoso o deficiente, o está ausente, la coagulación de la sangre se ve afectada. El FVII es uno de los factores de coagulación que forma parte importante de este proceso y actúa haciendo que el coágulo sea fuerte o estable. **La Deficiencia de FVII está causada por una función anormal o una cantidad reducida de la proteína FVII. Se trata de un trastorno hemorrágico en el que puede faltar todo el FVII o tener un nivel inferior al normal en el organismo.**






«Los trastornos hemorrágicos son un grupo de condiciones médicas que comparten la incapacidad o menor capacidad de formar un coágulo sanguíneo estable.»

Las personas que no padecen este trastorno hemorrágico tendrán un nivel de FVII superior al 50% en una prueba de laboratorio. Las personas afectadas por la Deficiencia de FVII tienen menos del 50% de FVII circulando en su torrente sanguíneo.¹ Su médico puede decirle cuál es su nivel de FVII. La Deficiencia de FVII afecta aproximadamente a 1 de cada 500,000 personas.² También se conoce como Proconvertin o Enfermedad de Alexander.²

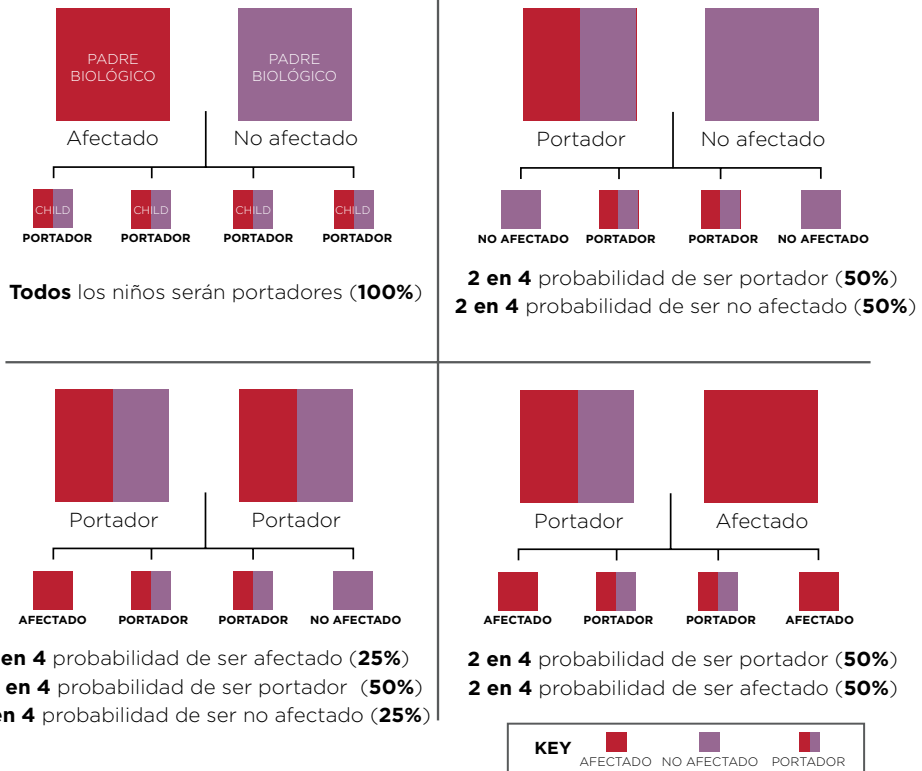


¿Cómo se contrae la Deficiencia de Factor VII?

La deficiencia de FVII es un trastorno hemorrágico hereditario, lo que significa que se transmite de los padres biológicos al hijo en el momento de la concepción.

-  Afecta a hombres y mujeres por igual.
-  La persona afectada tiene dos copias anormales de un gen defectuoso.
-  Un portador sólo tiene una copia del gen defectuoso. Normalmente, los portadores no presentan síntomas de hemorragia.
-  Para que alguien herede una deficiencia severa de FVII, debe recibir una copia del gen defectuoso de ambos padres biológicos. Esto significa que ambos padres biológicos deben estar afectados o ser portadores de la Deficiencia del FVII.
-  Este patrón de herencia se denomina Autosómico Recesivo. Es diferente de lo que se denomina herencia ligada al cromosoma X, como en el caso de algunos otros trastornos hemorrágicos como la hemofilia. Las diferentes formas de herencia autosómica recesiva se ilustran en la siguiente página.

Herencia familiar de un trastorno autosómico recesivo



RESUMEN

Si está **AFECTADO** por una Deficiencia de FXII severa, probablemente haya recibido un gen de cada una de sus padres biológicos.

Si es **PORTADOR** de las Deficiencia FXII, ha recibido una sola copia de un gen defectuoso de un padres biológico.

Puede utilizar la misma lógica para calcular la probabilidad de que sus hijos se vean afectados por la deficiencia, según sus genes y los de su pareja. Si está interesado en averiguar de dónde procede la deficiencia o quién más de la familia puede correr el riesgo de padecer la misma condición, puede recurrir a las pruebas genéticas y al asesoramiento.

A veces, una persona puede desarrollar una Deficiencia de FVII, en lugar de nacer con ella. Esta «deficiencia adquirida» sigue siendo bastante rara. Suele estar causada por un anticuerpo, una proteína producida por el sistema inmunitario del organismo. El anticuerpo interfiere en el funcionamiento del FVII en el organismo. Si tiene una deficiencia de FVII adquirida, puede tener síntomas de hemorragia variables que pueden oscilar entre leves a severos.

¿Cuáles son los síntomas de la Deficiencia de Factor VII?

A menudo, los síntomas de la **Deficiencia de FVII** pueden depender de la cantidad de FVII que tenga circulando en la sangre, o de su funcionamiento. **Si su nivel de FVII es inferior al 10% de la cantidad normal de la sangre, puede tener un mayor riesgo de hemorragia severa;** sin embargo, a veces es posible que no tenga ninguna hemorragia significativa. Usted puede tener una hemorragia severa aunque sus niveles de FVII sean superiores al 10%. **Los niveles normales de actividad del FVII oscilan entre el 50 y el 200%.¹** Si el laboratorio analiza la actividad del FVII y los resultados son inferiores al 10%, entonces tiene una deficiencia severa. Una deficiencia severa suele estar asociada a síntomas de hemorragias graves, como hemorragias cerebrales espontáneas (es decir, que se producen sin lesiones ni traumatismos) sangrado en el cerebro (hemorragia

intracraneal o HIC), mala cicatrización de las heridas y abortos espontáneos. **Otros síntomas de este trastorno hemorrágico son la facilidad de aparición de hematomas, el sangrado de las encías y de la boca, las hemorragias menstruales abundantes, las hemorragias nasales (epistaxis), las hemorragias prolongadas después de una intervención quirúrgica y las hemorragias articulares y musculares.** Debido a las limitaciones actuales de las pruebas de laboratorio, a menudo es difícil medir con precisión los niveles de FVII por debajo del 10%.² Si usted es portador y experimenta síntomas de hemorragia, es importante que busque atención médica de un hematólogo (médico especialista de la sangre) o del Centro de Tratamiento de la Hemofilia (HTC).

Clasificación de la Deficiencia de FVII³



SEVERA

menos del 10%

Alto riesgo de sangrado severo:

- Hematomas musculares
- Hemorragias articulares (hemartrosis)
- Sangrado en su estómago o intestinos (Sangrado gastrointestinal)
- Sangrado menstrual abundante
- Sangrado durante el parto
- Sangrado en el sistema nervioso central



MODERADA

10% - 20%

A menudo no presentan síntomas:

- Sangrado de la nariz (epistaxis)
- Moretones con facilidad
- Sangrado de la encía
- Sangrado menstrual abundante
- Sangrado durante el parto
- Bultos debajo de moretones (hematomas)
- Sangre en la orina (hematuria)



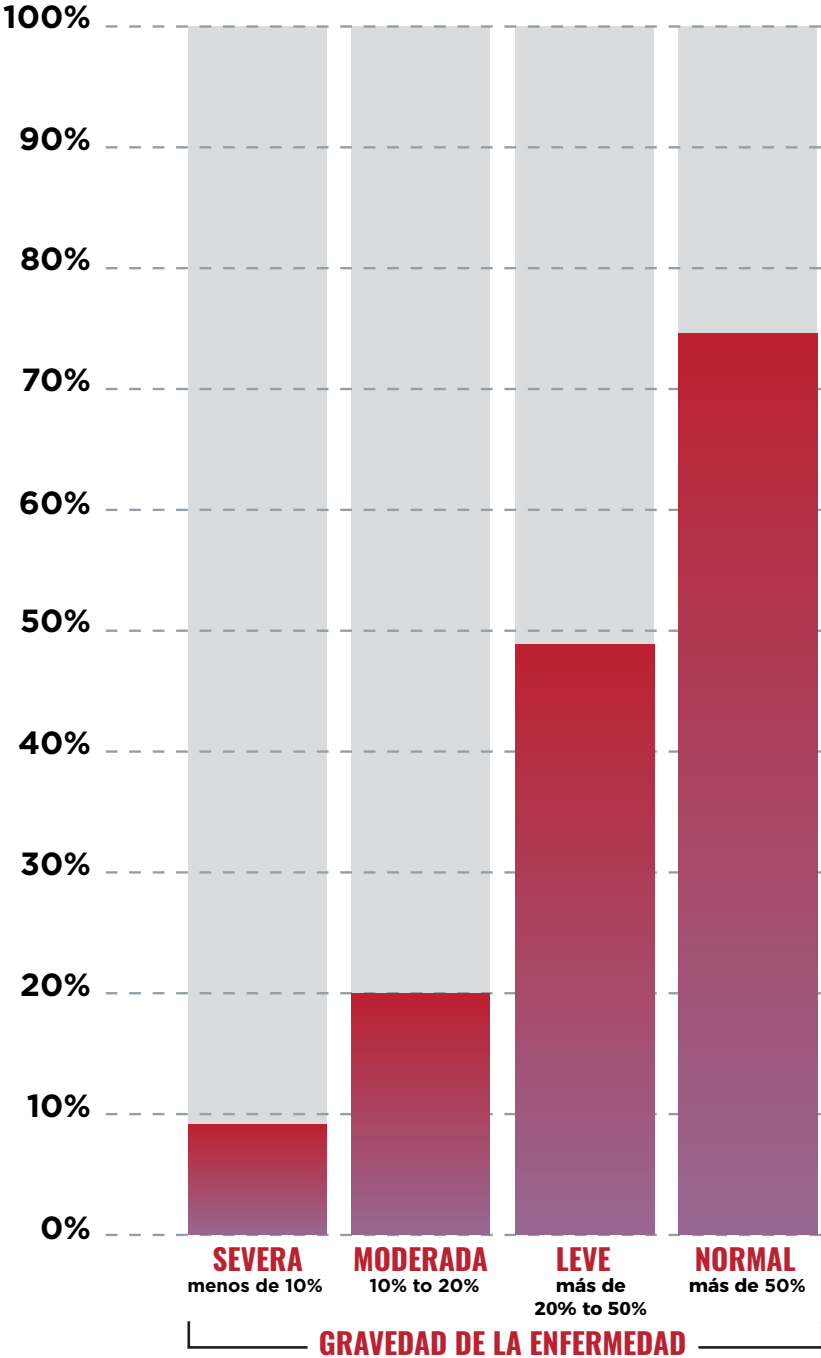
LEVE

más de 20% - 50%

Pero pueden tener problemas de sangrado durante:

- Trauma,
- Procedimiento quirúrgico
- Embarazo/parto




Nivel de Actividad del FVII





¿Cómo se diagnostica la Deficiencia de Factor FVII?

La forma severa de la Deficiencia de FVII suele diagnosticarse debido a:

-  sangrado excesivo, ya sea por un pinchazo en el talón para obtener sangre o por la circuncisión poco después del nacimiento
-  una hemorragia cerebral durante los primeros seis meses de vida (hemorragia intracraneal)
-  una hemorragia en el estómago o en los intestinos (hemorragia gastrointestinal)

Las formas más leves del trastorno pueden diagnosticarse más tarde en la infancia o incluso en la edad adulta.³ Cuando se sospecha que existe un trastorno hemorrágico, se realizan pruebas de detección rutinarias en las que el médico extrae parte de la sangre y la envía al laboratorio para su análisis. Si las pruebas de detección son anormales, el médico solicitará algunas pruebas adicionales para tratar de averiguar qué tipo de trastorno hemorrágico tiene. **El ensayo del FVII es una prueba sensible y se realiza mejor a través de un centro especializado en el cuidado de pacientes con trastornos hemorrágicos, llamado Centro de Tratamiento de la Hemofilia (HTC, por sus siglas en inglés).**⁴ El HTC también puede ayudarle a identificar el tipo de mutación genética que causa esta deficiencia.

¿Como se trata la Deficiencia de Factor VII?

Para una atención óptima, se recomienda encontrar un médico especializado o hematólogo, que tenga experiencia en el tratamiento de la Deficiencia de FVII. Estos médicos suelen trabajar en los Centros de Tratamiento de Hemofilia.

El Factor VIIa recombinante es una proteína de reemplazo fabricada y se considera el mejor tratamiento para la deficiencia de FVII. Se utiliza para prevenir las hemorragias (profilaxis) o para tratar los episodios hemorrágicos cuando se presentan. El recombinante Factor VIIa es un tipo de medicamento que se administra por vía intravenosa para normalizar su nivel de FVII. Se produce en un laboratorio y no contiene sangre humana. Alternativamente, también puede utilizarse el plasma fresco congelado para tratar la deficiencia de FVII. Procede de sangre humana, contiene FVII, entre otras cosas, y se utiliza en caso de emergencia cuando no se dispone de recombinante Factor VIIa.⁵

El factor VIIa no dura mucho tiempo tras su administración, ya que tiene una vida media corta, por lo que puede ser necesario repetir la dosis. Además de reemplazar el FVII, pueden utilizarse antifibrinolíticos solos o con el reemplazo del FVII para ayudar a controlar las hemorragias. Los antifibrinolíticos (como el ácido tranexámico) son medicamentos que se toman en forma de pastilla o líquido y que ayudan a que el coágulo que se forma dure más tiempo.⁵

«El Recombinante VIIa es un tipo de medicamento que se administra por vía intravenosa para que el nivel de FVII vuelva a ser normal.»

Para consultar la lista más actualizada de tratamientos aprobados por la FDA para todos los trastornos hemorrágicos, incluido el déficit de FVII, visite:

www.hemophilia.org/healthcare-professionals/guidelines-on-care/products-licensed-in-the-us.

Su proveedor de atención médica trabajará con usted para desarrollar un plan de tratamiento ideal basado en su historial de hemorragias, y en el tipo y gravedad de la hemorragia que tiene.

¿Qué precauciones especiales hay que tomar cuando se piensa en el embarazo? —————

El embarazo en sí no requiere ninguna precaución especial. Es fundamental programar una cita con su hematólogo antes de quedar embarazada. Es importante trabajar en estrecha colaboración con un hematólogo que tenga experiencia en el tratamiento de la deficiencia de FVII. Como hemos mencionado antes, estos médicos especializados suelen encontrarse en un HTC. Pueden orientar a su médico de salud de la mujer (obstetra/ ginecólogo) para ayudar a desarrollar un plan de tratamiento durante su embarazo, el trabajo de parto y el parto, y hasta 4-6 semanas después del parto (el período posparto). Los hematólogos del HTC también podrán atender a su bebé y realizar las pruebas que sean necesarias.¹



«Es importante trabajar en estrecha colaboración con un hematólogo con experiencia en el tratamiento de la Deficiencia de FVII.»

CONSEJOS DE OTROS MIEMBROS DE LA COMUNIDAD FVII



No dejes que eso te impida seguir tus sueños.”

Paciente FVII



Has sido elegido para ser único y poder compartir tu don con el mundo.”

Paciente FVII



La profilaxis temprana es una herramienta que salva vidas.”

Paciente FVII



Tiene que abogar por ti mismo. Si no recibe el tratamiento que necesita, tienes que decir algo inmediatamente.”

Paciente FVII



¡No te rindas, sigue aprendiendo y estableciendo contactos, conviértete en un vencedor en lugar de una víctima!”

Paciente FVII



Saldrás adelante; puedes llevar una gran calidad de vida. Sigue derribando muros, utiliza los recursos de la comunidad.”

Paciente FVII

¿Dónde puedo obtener más información?

Ahora forma parte de una familia conocida como la comunidad de trastornos hemorrágicos. No estás solo y puedes acudir a otros miembros de esta comunidad en busca de apoyo si lo necesitas:



Sepa cómo manejar la divulgación de su trastorno hemorrágico o el de su hijo en la guardería, la escuela, el trabajo, las salas de emergencia y otros especialistas.



Obtenga más información sobre cómo abogar por un tratamiento adecuado en una sala de emergencias o con otros proveedores de atención médica que pueden no saber mucho sobre la deficiencia de FVII. Lleve siempre contigo la carta del plan de tratamiento que le ha proporcionado su HTC cuando viaje o vaya a la sala de emergencias.



Averigüe dónde puede conectarse con otras personas con trastornos hemorrágicos a nivel local.

Recursos:

The National Hemophilia Foundation (La Fundación Nacional de Hemofilia)

- **Factor 7 webpage:** <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/other-factor-deficiencies/factor-vii>
- **Educational Resources:** <https://stepsforliving.hemophilia.org/>
- **HemAware magazine:** <https://hemaware.org/>
- **HANDI toll-free hotline:** 1-800-42-HANDI

Foundation for Women & Girls with Blood Disorders (Fundación para Mujeres y Adolescentes con Trastornos Sanguíneos)

- **Website directory of specialty women's clinics:** <https://www.fwgbd.org/clinics>

Hemophilia Federation of America (Federación de Hemofilia de América)

- **The Learning Central:** <https://www.hemophiliafed.org/the-institute/>

Rare Coagulation Disorders (Trastornos de Coagulación Raros)

- **Factor VII Deficiency:** <http://www.rarecoagulationdisorders.org/diseases/factor-vii-deficiency/disease-overview>

The National Institute of Health (Instituto Nacional de la Salud)

- **Genetic and Rare Diseases Information Center:** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2238/factor-vii-deficiency>

Mayo Clinic (Clínica Mayo)

- **Autosomal Recessive Inheritance Pattern:** <https://www.mayoclinic.org/autosomal-recessive-inheritance-pattern/img-20007457>

Comprehensive Health Education Services (CHES) (Servicios Educativos de Salud Integral)

- **Website:** <https://www.ches.education/rare-bleeding-disorders>

National Organization for Rare Disorders (NORD) (Organización Nacional de Enfermedades Raras)

- **Rare Disease Database:** <https://rarediseases.org/rare-diseases/factor-vii-deficiency/>

Referencias:

1. Rare Bleeding Disorder website. <https://www.rarebleedingdisorders.com/bleeding-disorders/factor-7.html>. Accessed December 17, 2020.
2. National Hemophilia Foundation Website. Factor VII (Labile factor or Proconvertin) Deficiency (Alexander's Disease). <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/other-factor-deficiencies/factor-vii>. Accessed October 25, 2020.
3. Canadian Hemophilia Society. Factor VII Deficiency; An Inherited Bleeding Disorder. 2001. <https://www.hemophilia.ca/wp-content/uploads/2018/04/Factor-VII-deficiency-2014.pdf>. Accessed December 17, 2020.
4. Rare Coagulation Disorders Resource Room. <http://www.rarecoagulationdisorders.org/diseases/factor-vii-deficiency/medications-treatment>. Accessed November 15, 2020.
5. Sevenet, Pierre-Olivier et al. Factor VII deficiency: from basics to clinical laboratory diagnosis and patient management. *Clinical and Applied Thrombosis/Hemostasis*. 2017,703-710.

Reconocimientos:

La **Fundación Nacional de la Hemofilia (NHF)** se dedica a encontrar curas para los trastornos sanguíneos hereditarios y a abordar y prevenir las complicaciones de estos trastornos a través de la investigación, educación y la abogacía que permite a las personas y familias a prosperar. La NHF desea expresar su agradecimiento a Sonia Nasr/Gloval LLC and Nikole Scappe para el desarrollo del contenido, los miembros del grupo de trabajo raro, Barbara Forss, Natalia Winberry, MNLM, Lena Volland, PT, DPT, y Kate Nammacher, MPH, por sus opiniones y revisión. Un agradecimiento a Suchitra S. Acharya, MD, Leonard Valentino, MD, y a todas las personas que revisaron los borradores de esta publicación. Esta publicación fue elaborada gracias al apoyo de los patrocinadores de la NHF 2021 el Programa de Educación Comunitaria: BioMarin, Genentech, Hemophilia Alliance, Sangamo, Sanofi Genzyme, y Takeda.

Este folleto está destinado para propósitos informativos únicamente. No está diseñado a ser utilizado para tomar decisiones sobre la cobertura médica o determinar tratamiento. El Comité de Consejo Científico y Médico de la NHF (MASAC) recomienda que el producto y el régimen de tratamiento correspondiente utilizado por un individuo debe seguir siendo una decisión entre el paciente y el médico.

© 2021 National Hemophilia Foundation. El material en esta publicación no puede ser reproducido sin autorización expresa de la Fundación Nacional de la Hemofilia.



NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION

for all bleeding disorders

Póngase en contacto con nosotros:

7 Penn Plaza, Suite 1204
New York, NY 10001

www.hemophilia.org

.....
Teléfono : 212.328.3700
.....
Línea gratuita : 888.463.6643
.....
Correo electrónico : info@hemophilia.org