



**NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION**  
*for all bleeding disorders*

# **TROMBASTENIA DE GLANZMANN (GT)**

USTED NO ESTÁ SOLO



# Trombastenia de Glanzmann (GT)

## LO QUE USTED DEBE SABER

---

Si le acaban de diagnosticar la **Trombastenia de Glanzmann (GT, por sus siglas en inglés)** o si ha sido diagnosticado por algún tiempo es muy 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 trombastenia de Glanzmann, 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 Trombastenia de Glanzmann?

**La Trombastenia de Glanzmann es un trastorno hemorrágico hereditario extremadamente raro centrado en la función de las plaquetas.** 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. Las personas con trastornos hemorrágicos son incapaces de producir coágulos fuertes. La coagulación inadecuada puede estar causada por anomalías en los componentes de la sangre, como las plaquetas y/o las proteínas de coagulación

de la sangre, también llamados factores de coagulación. Las plaquetas son pequeñas células sanguíneas que ayudan a la coagulación 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 defecto que provoca la GT hace que las plaquetas no puedan funcionar correctamente. Ya no se adhieren entre sí como se supone que deben hacerlo debido a un defecto en una proteína de la superficie de las plaquetas. Hay una disminución de la proteína o una reducción de actividad de la proteína. La GT suele darse en aproximadamente 1 de cada 1.000.000 de individuos.**

**«La formación de coágulos es un proceso de varios pasos y se denomina coagulación. Cuando la sangre se coagula correctamente, el coágulo se mantiene firmemente unido en el lugar de la lesión.»**



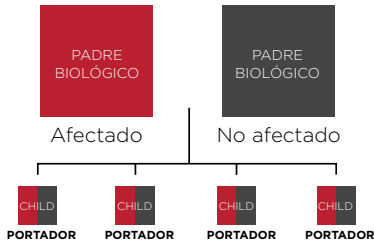
## ¿Cómo se contrae la Trombastenia de Glanzmann?

La Trombastenia de Glanzmann es un trastorno hemorrágico hereditario, lo que significa que se transmite de los padres biológicos al hijo en el momento de la concepción. Está causada por un cambio (mutación) en la secuencia de ADN (un gen situado en el cromosoma 17) que ordena la producción de una proteína importante para la función de las plaquetas llamada integrina  $\alpha\text{IIb}\beta_3$  (anteriormente conocida como glicoproteína IIb or IIIa).<sup>2</sup>

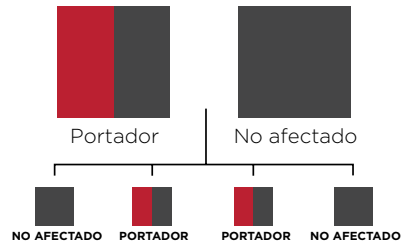
-  Afecta a hombres y mujeres por igual.
-  La persona afectada tiene dos copias anormales de un gen mutado.
-  Un portador sólo tiene una copia de un gen mutado. Normalmente, los portadores no presentan síntomas de hemorragias.
-  Para que alguien herede la Trombastenia de Glanzmann, debe recibir una copia del gen defectuoso de ambos padres biológicos. Esto significa que ambos padres biológicos deben estar afectados o ser portadores de la Trombastenia de Glanzmann.
-  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 página siguiente.



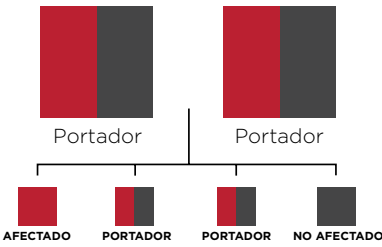
# Herencia familiar de un Trastorno Autosómico Recesivo



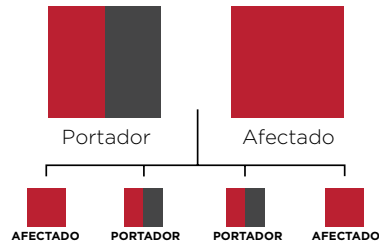
Todos los niños serán portadores (100%)



2 en 4 probabilidad de ser portador (50%)  
2 en 4 probabilidad de ser no afectado (50%)



1 en 4 probabilidad de ser afectado (25%)  
2 en 4 probabilidad de ser portador (50%)  
1 en 4 probabilidad de ser no afectado (25%)



2 en 4 probabilidad de ser portador (50%)  
2 en 4 probabilidad de ser afectado (50%)



## RESUMEN

Si está **AFECTADO** por una Deficiencia Factor X, probablemente haya heredado un gen defectuoso de cada uno de sus padres biológicos.

Si es **PORTADOR** de la Deficiencia Factor X, usted heredó una sola copia de un gen defectuoso de un padre biológico.

Puede utilizar la misma lógica para calcular la probabilidad de que sus hijos sean afectados por la deficiencia, según sus genes y los de su pareja. Existen pruebas genéticas y asesoramiento si está interesado en averiguar de dónde procede la deficiencia, o quién más de la familia podría estar en riesgo de padecer de la misma enfermedad.



## ¿Cuáles son los síntomas de la Trombastenia de Glanzmann? \_\_\_\_\_

Los síntomas de hemorragia suelen limitarse a los afectados (tienen dos copias del gen defectuoso). Los que sólo tienen una copia del gen defectuoso (portadores) pueden no tener ningún síntoma de hemorragia. Si es portador y experimenta síntomas de hemorragia, es importante que acuda a un hematólogo (médico especialista de la sangre). Normalmente, las personas con GT desarrollan síntomas a una edad temprana, generalmente en la infancia. Las hemorragias pueden producirse en diferentes partes del cuerpo, pueden ser leves o ser mortales, y no deben ignorarse.



## Los síntomas pueden variar de leves a severos, e incluyen los siguientes:<sup>3</sup>



**moretones con facilidad**



**sangrado nasal**  
(epistaxis)



**sangrado menstrual abundante**



**sangrado durante o después del parto**



**sangrado excesivo durante o después de una cirugía**



**sangrado del estómago o intestinos**  
(sangrado gastrointestinal, a menudo se ve como sangre en las heces)



**sangrado dental**



**acumulación de sangre bajo la piel que provoca moretones**  
(hematomas)



## ¿Cómo se diagnostica la Trombastenia de Glanzmann?

**El primer paso para el diagnóstico de la GT es obtener un historial detallado de hemorragias o trastornos tanto de usted (el paciente) como de su familia.**

Si los antecedentes son compatibles con un trastorno hemorrágico, su proveedor de atención médica le tomará una muestra de sangre y la enviará para que la analicen en el laboratorio. Si estas pruebas de detección son normales, su médico puede proceder y realizar evaluaciones adicionales para descartar otros trastornos hemorrágicos, como la enfermedad de von Willebrand. Si este examen es normal y los síntomas son compatibles con una disfunción plaquetaria (hay muchos tipos de disfunción plaquetaria), se pueden solicitar pruebas adicionales.<sup>3</sup>

Para diagnosticar la trombostenia de Glanzmann, se realizan pruebas especializadas (estudios de agregación y secreción de plaquetas o citometría de flujo de plaquetas). Estas pruebas especializadas son muy sensibles y hay muchas cosas que pueden alterar sus resultados, como los medicamentos, los alimentos y fumar.

Debe trabajar en estrecha colaboración con un hematólogo o Centro de Tratamiento de Hemofilia (HTC, por sus siglas en inglés) para que le realicen las pruebas adecuadas y le asesoren médicamente. Le proporcionarán instrucciones a usted o a su familiar antes de realizar las pruebas.



# ¿Cómo se trata la Trombastenia de Glanzmann?

---

Para una atención óptima, se recomienda encontrar un médico especializado, como un hematólogo, con experiencia en el tratamiento de la GT. Estos médicos suelen trabajar en un «Centro de Tratamiento de la Hemofilia» o HTC.

**La gestión de hemorragias en personas con GT suele ser difícil.** Se puede utilizar una serie de tratamientos. Para los síntomas leves, las terapias tópicas (aplicar sobre la piel) y/o los antifibrinolíticos (en pastillas o líquido que ayudan a que el coágulo que se forma dure más tiempo) pueden ser suficientes para controlar la hemorragia.

Recibir plaquetas normales en infusión (vía intravenosa) es el tratamiento estándar para controlar o prevenir hemorragias más significativas en personas con GT. Sin embargo, esta transfusión de plaquetas puede no estar siempre disponible.<sup>4</sup> Con el tiempo, recibir una transfusión de plaquetas puede causar que su cuerpo produzca anticuerpos contra las plaquetas infundidas, impidiendo que funcionen para detener la hemorragia.<sup>1</sup> Para reducir la posibilidad de que esto suceda, su médico puede intentar encontrar plaquetas donadas con marcadores que coincidan con las suyas.

**En el 2014, se aprobó el factor siete recombinante activado (rFVIIa) para el tratamiento de episodios hemorrágicos y el tratamiento quirúrgico en adultos y niños con GT con una reacción reducida o ausente a las transfusiones de plaquetas.** Su proveedor de atención médica o HTC trabajará con usted para desarrollar un plan de tratamiento basado en sus antecedentes hemorrágicos y su reacción a los medicamentos.<sup>5</sup>



En la actualidad, prosiguen las investigaciones en terapia génica para personas con GT y es muy interesante. Si está interesado en esta forma de tratamiento, debería pedir más información al hematólogo de su HTC.

## ¿Qué precauciones especiales hay que tomar cuando considera el embarazo? \_\_\_\_\_



**El embarazo en mujeres con GT es posible, pero presenta desafíos, ya que hay un aumento de riesgo tanto para la madre como para el bebé.** Las hemorragias durante o después del parto en GT son frecuentes y pueden ser graves.

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 GT. A menudo estos médicos especializados se encuentran en un HTC. Su hematólogo puede guiar al médico que se especializa en la salud de la mujer (OB/GYN, por sus siglas en inglés) para ayudar a desarrollar un plan de tratamiento para su embarazo, trabajo de parto y el parto, y hasta 4 a 6 semanas después del parto (el período posparto).

Las mujeres con GT deben tener un médico ginecólogo-obstetra de alto riesgo en su equipo de salud cuando estén embarazadas. Los hematólogos del HTC también podrán atender a su bebé y realizar las pruebas que sean necesarias.<sup>6</sup>

**«Es fundamental programar una cita con su hematólogo antes de quedar embarazada.»**



La trombastenia de Glanzmann no se da a quien lo merece, se da a quien puede manejarlo. Somos fuertes, capaces e incesante.”

**Paciente GT**



Vive tu vida al máximo, haz, y participa en lo que te guste. Tu trastorno hemorrágico no te define. Lo más importante es que seas tú el que abogue por tu salud; itú conoces tu enfermedad y tu cuerpo mejor que nadie!”

**Paciente GT**



Tener Trombastenia de Glanzmann no significa que su hijo sea diferente. Su hijo es único a su manera. Permita que participe en las cosas que le gusten, de hecho anímelo a hacerlo. Sin embargo, tome precauciones y asegúrese de que su hijo sepa lo que significa su trastorno para evitar hacerse daño.”

**Padre de un niño con GT**

## ¿Dónde puedo obtener más información?

---

Usted ahora forma parte de una familia conocida como la comunidad de trastornos hemorrágicos. No está solo y puede recurrir a otros miembros de esta comunidad en busca de apoyo si lo necesita:



Saber cómo divulgar su trastorno hemorrágico o el de su hijo a la guardería, la escuela, el trabajo, salas de emergencias y otros especialistas.



Aprender más sobre cómo abogar por un tratamiento adecuado en la sala de emergencias o con otros proveedores de atención médica, que quizá no sepan mucho sobre la Trombastenia de Glanzmann. 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 ponerse en contacto con otras personas que viven con trastornos hemorrágicos a nivel local.

## Recursos:

### The National Hemophilia Foundation (Fundación Nacional de la Hemofilia)

- **Glanzmanns Thrombasthenia webpage:** <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/inherited-platelet-disorders>
- **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/>

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

- **Genetic and Rare Diseases Information Center:** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/2478/glanzmann-thrombasthenia>

### Mayo Clinic (Clínica Mayo)

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

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

- **Rare Disease Database:** <https://rarediseases.org/rare-diseases/glanzmann-thrombasthenia/>

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

- **Website:** [www.ches.education/rare-bleeding-disorders](http://www.ches.education/rare-bleeding-disorders)

### Glanzmann's Research Foundation, Inc (La Fundación de Investigación de Glanzmann Inc)

- **Website:** [www.curegt.org](http://www.curegt.org)

## Referencias:

1. Poon, Man-Chiu. et al. New Insights into the treatment of Glanzmann thrombasthenia. Transfusion Medicine Reviews. 2016, 92-99.
2. Munn, JE. Rare Coagulopathies in NHF's Nurses Guide to Bleeding Disorders. Chapter 5, 2013.
3. Lambert, MP. What to do when you suspect an inherited platelet disorder. Hematology American Society of Hematology Educational Program. 2011, 377-383.
4. Poon, Man-Chiu. The use of recombinant activated factor VII in patients with Glanzmann's thrombasthenia. Thrombosis and Haemostasis. November 2020.
5. Rajpurkar, M. et al. Use of recombinant activated factor VII in patients with Glanzmann's thrombasthenia: a review of the literature. Haemophilia. 2014, 464-471.
6. Siddiq, S. et al. A systematic review of the management and outcomes of pregnancy in Glanzmann thrombasthenia. Haemophilia. 2011, e858-e869.

## 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 y Nikole Scappe por el desarrollo del contenido, los miembros del grupo de trabajo raro, Peter Zdziarski, Natalia Winberry, MNLM, Lena Volland, PT, DPT, y Kate Nammacher, MPH, por sus opiniones y revisión. Un agradecimiento especial a Leonard Valentino, MD, Jim Munn, MS, BS, BSN, RN-BC, 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](http://www.hemophilia.org)

.....  
Teléfono : 212.328.3700  
.....  
Línea gratuita : 888.463.6643  
.....  
Correo electrónico : [info@hemophilia.org](mailto:info@hemophilia.org)