



NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION
for all bleeding disorders

DEFICIENCIA **FACTOR X (F10)**

USTED NO ESTÁ SOLO



Deficiencia de Factor X

LO QUE USTED DEBE SABER

Si le acaban de diagnosticar la **Deficiencia de Factor X (Deficiencia FX)** 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 condición 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 FX, 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 X?

La Deficiencia de Factor X es un trastorno hemorrágico extremadamente raro. 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 y se denomina 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. 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. Este tapón inicial se refuerza con la formación de una red en forma de malla, denominada fibrina, que es generada por una serie de proteínas de coagulación.

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

Si alguna proteína de la coagulación es defectuosa, deficiente o ausente, la formación del coágulo será inadecuada y se producirá una hemorragia. El FX 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 está causada por una función anormal o una cantidad reducida de la proteína. La deficiencia afecta aproximadamente a 1 de cada 500.000-1.000.000.¹** También se conoce como Deficiencia del Factor Stuart-Prower, llamado así por los dos primeros pacientes a los que se les diagnosticó esta enfermedad.¹

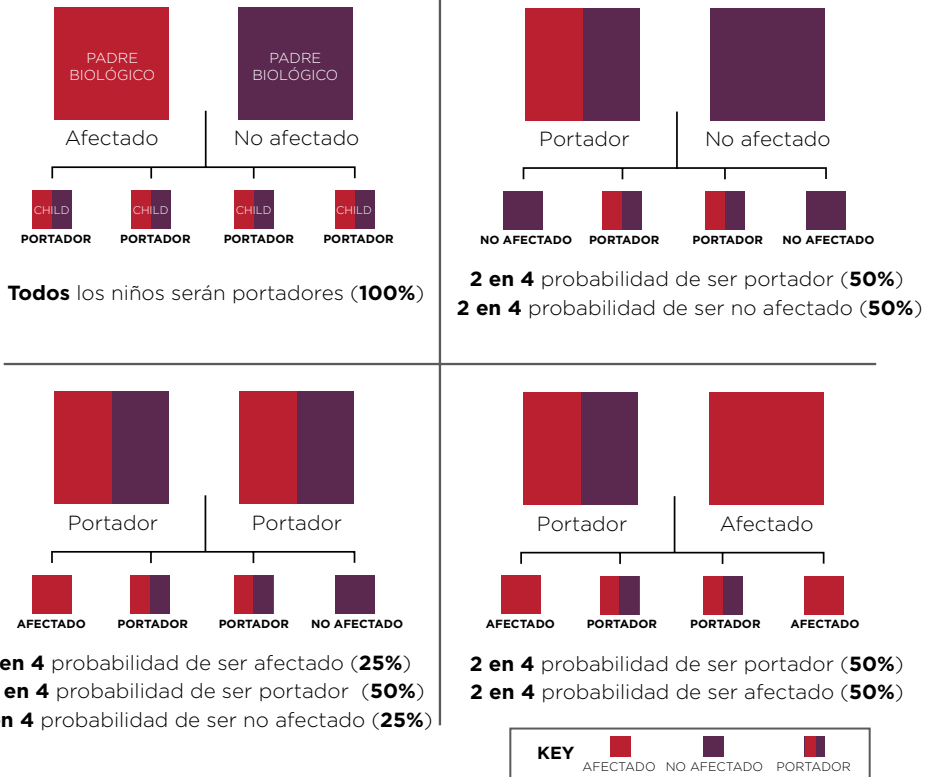


¿Cómo se contrae la Deficiencia de Factor X?

La deficiencia de FX 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.
- 🔴 Una persona afectada tiene dos copias anormales de un gen defectuoso.
- 🔴 Un portador solo tiene una copia del gen defectuoso. Normalmente, los portadores no presentan síntomas de hemorragia.
- 🔴 Para que alguien herede Deficiencia FX deben heredar una copia del gen defectuoso de ambos padres biológicos. Esto significa que ambos padres deben estar afectados o ser portadores de la deficiencia FX.
- 🔴 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 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. 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 FX, en lugar de nacer con ella, como se ha observado en pacientes con otras condiciones médicas, incluyendo algunos tipos de cáncer.² Una «deficiencia adquirida» de este tipo es todavía bastante rara. Puede estar causada por un anticuerpo, que es una proteína producida por el sistema inmunitario del cuerpo. El anticuerpo interfiere en el funcionamiento de la deficiencia de FX en el cuerpo. La deficiencia de FX adquirida también puede estar causada por una enfermedad no relacionada llamada amiloidosis, en la que un agregado proteico anormal (amiloide) se une al FX y reduce su nivel en la circulación. Si usted adquiere la deficiencia de FX, se pueden tener síntomas de hemorragia variables que pueden ir de leves a severos.

¿Cuales son los síntomas de la Deficiencia FX?

Los síntomas de la deficiencia de FX se corresponden bien con la cantidad de FX que se tiene en la sangre. Las personas que no tienen deficiencia FX tienen un nivel superior al 60% de la cantidad normal de FX.³

Se considera que las personas con nivel de FX inferior al 10% de la cantidad normal tienen una deficiencia severa; las que tienen niveles entre el 10%-~40% son moderadas; y las que tienen niveles superiores al 40%-60% se considera que tienen un caso leve de deficiencia de FX.

Si tiene una deficiencia severa de FX, puede experimentar síntomas similares a los de las personas con hemofilia, como hemorragias articulares (hemartrosis), hemorragias en el cerebro (hemorragia intracraneal), y hemorragias en el estómago o los intestinos (hemorragia gastrointestinal). Los que

tienen niveles superiores al 10% suelen tener sólo pequeñas hemorragias sin saber por qué, o hemorragias causadas por un traumatismo o una intervención quirúrgica. Por lo general, estas hemorragias incluyen moretones con facilidad, sangrados nasales (epistaxis), y sangrado de las encías. Hasta el 75% de las mujeres con deficiencia de FX tienen hemorragias menstruales abundantes y pueden experimentar hemorragias abundantes después del parto.²

Si usted es portador y experimenta síntomas de hemorragia, es importante que busque atención médica de un hematólogo (médico especialista de la sangre).

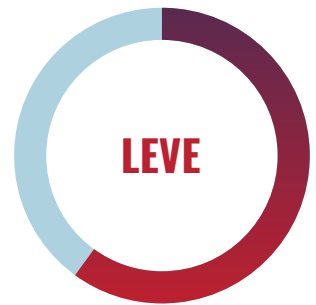
Clasificación de la Deficiencia de FX³



menos de 10%



10%~40%



mas de 40%-60%

Mayor riesgo de hemorragia severa:

- Sangrado articular (hemartrosis)
- Sangrado en el cerebro (hemorragia intracraneal)
- Sangrado estomacal o intestinos (Sangrado gastrointestinal)

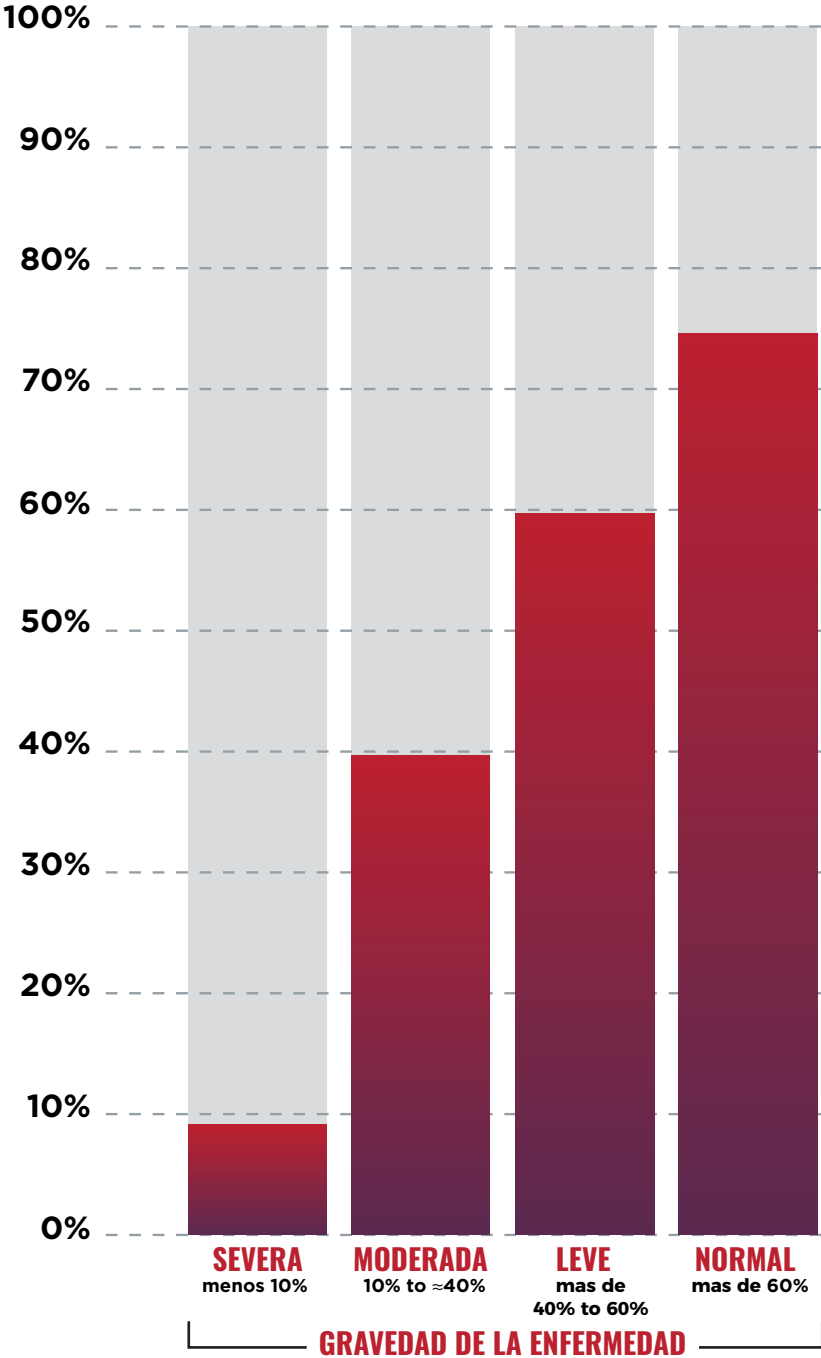
Bajo riesgo de hemorragia severa:

- Sangrado leve sin saber por qué
 - Sangrado leve causado por trauma o una intervención quirúrgica
- Por lo general estas hemorragias incluyen:
- Moretones con facilidad
 - Sangrado nasal (epistaxis)

La mayoría no muestra síntomas, pero puede tener problemas de sangrado durante:

- Trauma
- Procedimiento quirúrgico
- Embarazo / parto

Nivel de Actividad de FX





¿Cómo se diagnostica la Deficiencia de Factor X?

El diagnóstico de la deficiencia de FX es difícil porque es poco frecuente y las pruebas de laboratorio habituales para buscar este trastorno hemorrágico pueden mostrar resultados normales.

Las personas con la forma severa de la deficiencia de FX suelen ser diagnosticadas con:

- 🔴 sangrado excesivo durante la infancia, como el que se produce tras la circuncisión en los niños
- 🔴 sangrado cuando el cordón umbilical se cae, alrededor de 7-14 días después del nacimiento
- 🔴 sangrado en el cerebro (sangrado intracraneal)
- 🔴 sangrado estomacal o de intestinos (hemorragia gastrointestinal)⁴


Los niveles de FX son normalmente bajos en todos los bebés, incluso en los que no tienen una deficiencia de FX, por lo que puede ser necesario repetir la medición antes de hacer un diagnóstico de Deficiencia de FX. Las personas con una deficiencia leve o moderada pueden ser diagnosticadas después de algún tipo de desafío, como una cirugía o un traumatismo. Las formas más leves del trastorno pueden diagnosticarse durante los exámenes de rutina o basado en los antecedentes familiares.² Cuando se sospecha de un trastorno hemorrágico, su médico ordena análisis de sangre y envía la muestra al laboratorio para ser analizada. Las pruebas medirán el tiempo que tarda su sangre en coagularse. Si los resultados de estas pruebas de detección son sospechosos, se puede confirmar una deficiencia de FX con un ensayo de Factor X, para medir el nivel de FX en la sangre. **El ensayo FX es una prueba sensible que se realiza mejor a través de un centro de tratamiento de la hemofilia (HTC, por sus siglas en inglés), una clínica integral que se especializa en la atención de personas con trastornos de la coagulación.** Son dos tipos de Deficiencia de FX. Su médico puede decirle qué tipo tiene.⁴

¿Como se trata la Deficiencia de Factor X?

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

Hay un concentrado de FX aprobado por la FDA que proviene de la sangre humana. Además del concentrado de FX, se ha utilizado plasma fresco congelado, una parte de la sangre, y otros tipos de factores para tratar las hemorragias en pacientes con deficiencia de FX.¹ El concentrado de FX puede no estar fácilmente disponible, y se podría dar otro concentrado con FX (Profilnine).

Para los síntomas menores, las terapias tópicas (aplicadas a la piel) y/o antifibrinolíticos (como las píldoras de ácido tranexámico que ayudan a que el coágulo que se forme dure más tiempo) tal vez suficiente para controlar la hemorragia sin necesidad de usar el factor de reemplazo. También pueden utilizarse con el concentrado FX.¹ Los pacientes con hemorragias articulares repetidas o las hemorragias nasales graves, pueden beneficiarse de un tratamiento «profiláctico» de 1 a 2 veces por semana. Las hemorragias menstruales abundantes suelen responder a la terapia hormonal estándar utilizada para las menstruaciones abundantes en general. Su proveedor de atención médica trabajará con usted para desarrollar un plan de tratamiento ideal basado en su historial de sangrado.

A photograph of a man with a beard and short hair, wearing a light-colored t-shirt, kissing a young boy on the cheek. The boy has dark, curly hair and is wearing a blue shirt. They are outdoors, with a blurred green background suggesting a park or garden. The lighting is bright and natural, suggesting daytime.

«Hay un concentrado de FX aprobado por la FDA que proviene de la sangre humana.»

Para consultar la lista más actualizada de tratamientos aprobados por la FDA para todos los trastornos hemorrágicos, incluida la deficiencia de FX, visite:

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

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

Las mujeres con deficiencia de FX pueden experimentar un embarazo exitoso, pero la mayoría tendrá algún grado de sangrado. **Las mujeres con una deficiencia severa de FX pueden experimentar varias complicaciones relacionadas con el embarazo y pueden requerir un tratamiento preventivo con el concentrado de Factor X (profilaxis) durante su embarazo.**⁵

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 FX. A menudo, 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 periodo posparto). Los hematólogos del HTC también podrán atender a su bebé y realizar las pruebas que sean necesarias.



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

CONSEJOS DE OTROS MIEMBROS DE LA COMUNIDAD FX



Aunque empezamos con las mejores intenciones para nuestros hijos, a veces nos encontramos con dificultades que nunca habríamos imaginado. Pero a menudo los viajes más difíciles se convierten en oportunidades para encontrar lo mejor de nosotros mismos. Si buscamos el conocimiento y dirigimos con confianza y optimismo, podemos disfrutar de este extraordinario viaje juntos con otros individuales especiales que comparten el mismo camino.”

Padre de un niño con deficiencia FX



Tener a la NHF de su lado convierte un diagnóstico de FX, sentir que es el fin del mundo en, curiosamente, una oportunidad única. Es difícil, pero no estás solo; hay toda una comunidad que te espera con los brazos abiertos y que nunca habrías conocido de otra manera.”

Paciente FX



No dejes que tu diagnóstico te defina, deja que te inspire. Sé un campeón para ti mismo y para los demás dentro de la comunidad de trastornos hemorrágicos.”

Paciente FX



Aunque seas uno entre un millón no estás solo. La comunidad de Factor X está aquí para ti. Es genial ser un 10. Es un club exclusivo.”

Paciente FX

¿Dónde puedo obtener más información?

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



Sepa cómo manejar la divulgación de su trastorno hemorrágico o el de su hijo en la guardería, la escuela o el trabajo, las salas de emergencia y con 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 FX. Lleve siempre consigo la carta del plan de tratamiento que le ha proporcionado su Centro de Tratamiento de Hemofilia 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 10 webpage:** <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/other-factor-deficiencies/factor-x>
- **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-x-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/6404/factor-x-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-x-deficiency/>

Referencias:

1. Rare Coagulation Disorders Resource Room. <http://www.rarecoagulationdisorders.org/diseases/factor-x-deficiency/medicationtreatment>. Accessed December 17, 2020.
2. Brown, D.L. and P.A. Kouides. Diagnosis and treatment of inherited factor X deficiency. Haemophilia. 2008, 1176-1182.
3. Pagana KD, Pagana TJ, Pagana TN. Mosby's Diagnostic & Laboratory Test Reference. 14th ed. Elsevier; 2019.
4. National Organization for Rare Disorders website. <https://rarediseases.org/rare-diseases/factor-x-deficiency/>. Accessed December 17, 2020.
5. Nance, D. et al. Factor X deficiency and pregnancy: preconception counselling and therapeutic options. Haemophilia. 2012, e277-e285

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 Fundación Nacional de Hemofilia (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, Carlisa Magee, Natalia Winberry, MNLM, Lena Volland, PT, DPT, y Kate Nammacher, MPH, por sus opiniones y revisión. Un agradecimiento especial a Peter Kouides, 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