

Déficit de factor X: más que un defecto de coagulación en un caso clínico de MGUS y amiloidosis AL

Factor X deficiency: not just a coagulation impairment in an MGUS and AL amyloidosis case

Quartara A^{ORCID}; Rocaspana A^{ORCID}; David R^{ORCID}; Capitelli C^{ORCID}; Poli E^{ORCID}; Palma J^{ORCID}.

¹Servicio de Hematología, Hospital Provincial del Centenario, Rosario, Argentina.

julim.palma@gmail.com

Fecha recepción: 28/5/2025

Fecha aprobación: 2/8/2025



ATENEO

HEMATOLOGÍA

Volumen 29 n° 2: 68-71

Mayo - Agosto 2025

Palabras claves: MGUS IgM, amiloidosis, factor X.

Keywords: monoclonal gammopathy of undetermined significance, immunoglobulin M, factor X.

Resumen

Introducción

El diagnóstico de paraproteinemia IgM y amiloidosis AL es infrecuente. Éste representa entre el 5% y el 7% de los casos.

El MGUS IgM se diferencia de otras formas de MGUS por la particularidad de las moléculas IgM, que presentan una alta viscosidad intrínseca y una mayor tendencia a precipitar en comparación con otros tipos de inmunoglobulinas, lo que puede dar lugar a síndromes clínicos únicos.

Abstract

Introduction

The diagnosis of immunoglobulin M (IgM) paraproteinemia and AL amyloidosis is rare, representing 5 to 7% of the cases.

IgM monoclonal gammopathy of undetermined significance (MGUS) differs from other MGUS forms due to the distinctive properties of IgM molecules, which exhibit high intrinsic viscosity and precipitate more readily than other immunoglobulin types, leading to unique clinical cases.

Caso clínico

Paciente femenina de 58 años, con antecedentes de hipertensión arterial, dislipidemia e hipotiroidismo. Consultó por un cuadro de 11 meses de evolución caracterizado por pérdida de peso acompañada de náuseas e hiporexia, astenia, hipoestesia en el 4° y 5° dedo de la mano derecha, dolor urente en ambas plantas de los pies con exacerbación nocturna, y un compromiso de la mano contralateral de 5 meses de evolución.

En el examen físico presentaba marcada hiperreflexia, simétrica, tanto en los miembros superiores como en los inferiores, hipoestesia en el 4° y 5° dedo de la mano derecha y 5° dedo de la mano izquierda y atrofia del primer interóseo (Figura 1).

La analítica fue compatible con anemia, insuficiencia renal con proteinuria de rango nefrótico y prolongación del tiempo de protrombina (TP) y del tiempo de tromboplastina parcial activada (APTT). Ante la prolongación de los tiempos de coagulación, se solicitó un coagulograma especializado, el cual evidenció corrección con plasma normal y déficit de factor X (FX) del 3% (Figura 2).

Se realizó una biopsia de médula ósea, observándose en el **medulograma** celularidad aumentada para la edad, displasia de la serie eritroide y megacariocítica, así como la presencia de plasmocitos y

linfoplasmocitos (Figura 3).

En la **citometría de flujo** se observó una población con inmunofenotipo compatible con macroglobulinemia de Waldenström (Figura 4).

A continuación, se obtuvo el resultado del proteínograma por electroforesis, el cual fue compatible con la presencia de una banda monoclonal, mu (cadena pesada M) lambda (Figura 5).

La biopsia renal fue compatible con amiloidosis con compromiso glomerular, vascular e intersticial y atrofia tubular estimada del 30%. La biopsia de grasa abdominal resultó negativa para tinción rojo Congo. Estas biopsias se realizaron tras el fallecimiento de la paciente secundario a falla multiorgánica.

Conclusión

La deficiencia adquirida de FX es una complicación poco común pero grave de la amiloidosis. Los signos distintivos de esta condición, que incluyen la prolongación del tiempo de protrombina, del tiempo de tromboplastina parcial activada y el bajo nivel de FX, se pueden corregir mediante un estudio de mezcla y son fundamentales para el diagnóstico.

Su identificación temprana podría haber facilitado la obtención precoz del diagnóstico, lo que habría permitido intervenciones oportunas y potencialmente evitado el desenlace fatal.

Figura 1.



Figura 2.

Plaquetas	318.000/mm3	150000 - 450000
Hemostasia		
Tiempo de Protrombina (Quick)	29.5 segundos	
Tasa de Protrombina	22%	
Tiempo de Trombina (TT)	27 segundos	CORRIGE CON PLASMA NORMAL
T. de Trombop. parc. act. (APTT)	61 segundos	CORRIGE CON PLASMA NORMAL
Testigo de TP	10.70 segundos	CORRIGE CON PLASMA NORMAL
Testigo de APTT	24 segundos	
Testigo de Trombina	18 segundos	
Determinación FII	84%	70-120
Determinación FVII	84%	70-120
Determinación FX	3%	70-120
Lisis de euglobulinas	>120 minutos	>120
Observaciones (!)		

Figura 3.

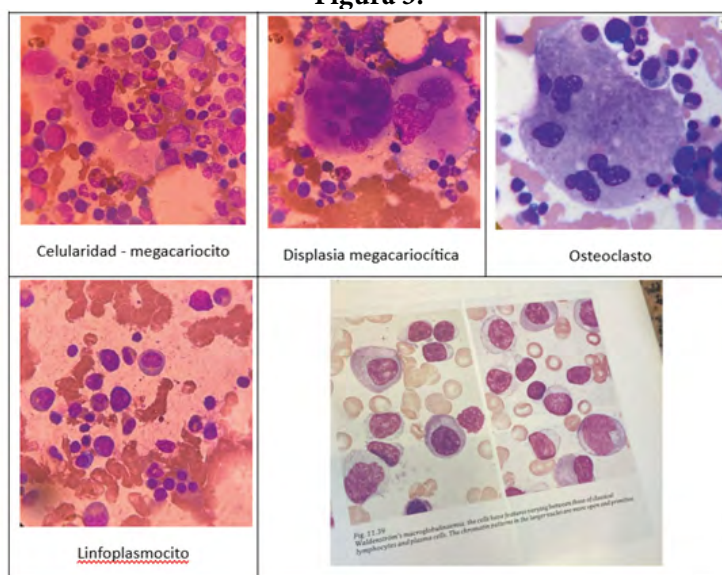


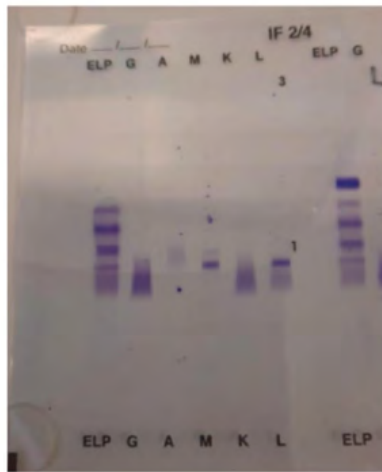
Figura 4.

Panel de estudio:
 Las características físicas de las células reflejadas en las señales de Scatters y los marcadores utilizados en el panel permiten observar una población celular (+/- 5.0 % dentro del total) cuyo inmunofenotipo expresa: CD45(+) intensidad madura, HLA DR(+), CD5(-), CD10(-), CD20(+) alta intensidad, CD19(+), CD22(+), CD23(+), CD3 (+), CD200(+), CD79b(+), CD49d(+), CD43(-), IgMsup.(+), siendo negativo para todo el resto de los marcadores de superficie del panel. En cuanto a sus inmunoglobulinas de superficie expresan restricción clonal de cadenas livianas tipo Lambda. Se observan además +/- 2.0 % de células plasmáticas de inmunofenotipo normal, con restricción clonal Lambda.

Inmunofenotipo compatible con posible Macroglobulinemia de Waldenström.

A confrontar con datos clínicos, estudios anatomopatológicos y citogenéticos.

Figura 5.



Proteínas Totales	5.80 g%	6.40-8.30
Albúmina	2.20 g%	3.90-4.70
Alpha 1 Antitripsina	0.32 g%	0.09-0.18
Alpha 2 Macroglobulina	1.24 g%	0.48 -0.73
Beta 1 Haptoglobina	0.64 9%	0.40-0.60
Beta 2 - Transferrina	0.28 g%	0.13-0.33
Inmunoglobulinas	1.42 g%	0.53 -1.20
Interpretación de proteinograma en suero (!) Moderada disminución de albúmina. Se observa banda monoclonal en zona gamma. Se realiza inmunofijación.		
Cuantificación de Inmunoglobulina G	738 mg/dl	850-1450
Cuantificación de Inmunoglobulina A	70 mg/dl	110-195
Cuantificación de Inmunoglobulina M	291 mg/dl	40-200
INMUNOFIJACION (!) Banda monoclonal que se identifica como IgM-lambda		

Conflictos de interés: los autores declaran no poseer conflictos de interés.

Bibliografía

- Gertz MA, Merlini G, Treon SP. Amyloidosis and Waldenström macroglobulinemia. Hematology. American Society of Hematology Education Program. 2001;257-282. <https://doi.org/10.1182/asheducation-2004.1.257>.
- Tedeschi A, Conticello C, Rizzi R, Benevolo G, Laurenti L, Petrucci MT, Zaja F, Varettoni, M. Diagnostic framing of IgM monoclonal gammopathy: Focus on Waldenström macroglobulinemia. Hematological Oncology. 2019;37(2),117-128. <https://doi.org/10.1002/hon.2539>.
- Girard LP, Soekojo CY, Ooi M, Chng WJ, de Mel S. Immunoglobulin M Monoclonal Gammopathies of Clinical Significance. Frontiers in Oncology. 2022; 12, 905484. <https://doi.org/10.3389/fonc.2022.905484>.
- Rajkumar SV, Dispenzieri A, Kyle RA. Monoclonal gammopathy of undetermined significance, Waldenström macroglobulinemia, AL amyloidosis and related plasma cell disorders: diagnosis and treatment. Mayo Clinic Proceedings. 2006;81(5),693-703. <https://doi.org/10.4065/81.5.693>.
- Lu R, Richards T. A Focus on Waldenström Macroglobulinemia and AL Amyloidosis. Journal of the Advanced Practitioner in Oncology. 2022;13(Suppl 4),45-56. <https://doi.org/10.6004/jadpro.2022.13.5.14>.
- Dejhansathit S, Suvannasankha A. Acquired Factor X Deficiency in Patients with Primary Light Chain Amyloidosis. J Investig Med High Impact Case Rep. 2019 Jan-Dec;7:2324709619832332. doi: 10.1177/2324709619832332.
- Zeitler KD, Blatt PM. Amyloidosis and factor X deficiency. Southern Medical Journal. 1982;75(3),306-312. <https://doi.org/10.1097/00007611-198203000-00016>.



Atribución – No Comercial – Compartir Igual (by-nc-sa): No se permite un uso comercial de la obra original ni de las posibles obras derivadas, la distribución de las cuales se debe hacer con una licencia igual a la que regula la obra original. Esta licencia no es una licencia libre.