

ENFERMEDAD DE VON WILLEBRAND

USO DE PRUEBAS INICIALES PARA LA SUBCLASIFICACIÓN

Pabla Yaikin¹; Cristóbal Garrido¹; Paola Kovacs²; Patricia Hidalgo²; Jaime Pereira^{2,3}; David Rodríguez^{1,2}

1. Departamento de Laboratorios Clínicos, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile

2. Laboratorio de Hemostasia y Trombosis, Red de Salud UC-CHRISTUS, Santiago, Chile

3. Departamento de Hematología, Escuela de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile

Introducción

La enfermedad de von Willebrand (EvW) es el trastorno hemorrágico hereditario más común. Se clasifica en 4 tipos, siendo low, tipo 1 y 3 defectos cuantitativos del factor von Willebrand (FvW), y tipo 2 defectos cualitativos. Este último se subclasiifica en 2A, 2B, 2N y 2M según el defecto. Los algoritmos diagnósticos para la EvW consideran pruebas iniciales y de segunda línea que definen el subtipo, no existiendo una prueba clasificatoria para los 2M (**Imagen 1**). El diagnóstico preciso es esencial para entre otras cosas, la definición de un tratamiento eficaz y seguro, como ocurre con el uso de desmopresina, que está contraindicada en el 2B. Sin embargo, las pruebas especializadas son complejas y su acceso es limitado, por lo que resulta clínicamente relevante evaluar el desempeño de las pruebas iniciales como una alternativa que oriente a la subclasiificación rápida de la EvW tipo 2.

Objetivo

Evaluar el desempeño de las razones entre las pruebas básicas de cuantificación y actividad del FvW para diferenciar los subtipos 2A y 2B.

Metodología

Estudio retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de EvW a partir de los resultados obtenidos de las pruebas iniciales y de segunda línea, realizados en el Laboratorio de Hemostasia y Trombosis de la Red de Salud UC-CHRISTUS entre 2021 y 2025. En el grupo de pacientes diagnosticados como 2A y 2B se analizaron los resultados de la relación entre la concentración de FvW con el cofactor ristocetina (vWF:RCO/vWF:Ag) y con la prueba de unión al colágeno (vWF:CB/vWF:Ag), obteniendo medidas de tendencia central. Se realizaron curvas ROC para determinar el punto de corte óptimo para diferenciar entre pacientes diagnosticados con EvW 2A y 2B, con sus respectivas sensibilidades y especificidades. La significación estadística se determinó mediante pruebas apropiadas y un valor $p \leq 0,05$ se consideró estadísticamente significativo.

Resultados

Un total de 898 pacientes fueron diagnosticados con EvW, con una distribución según **Imagen 2**.

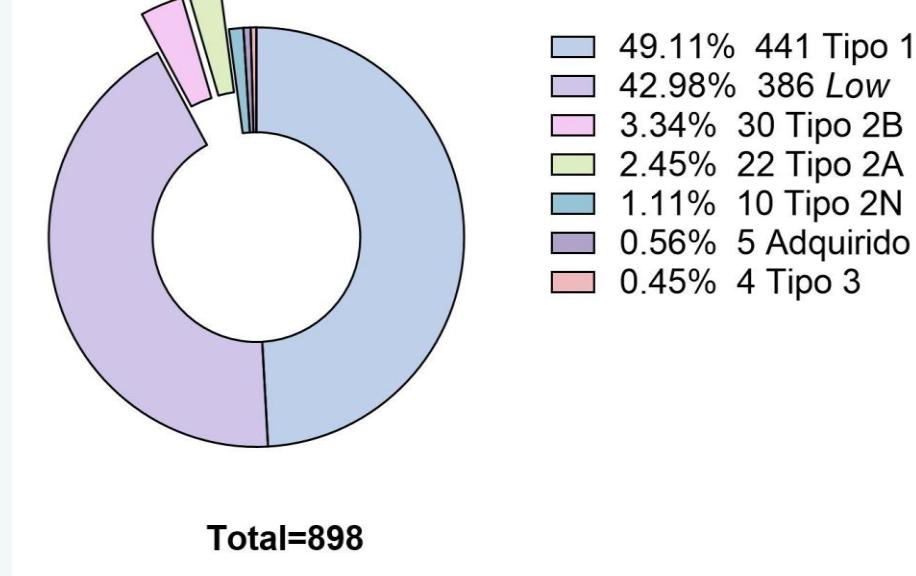
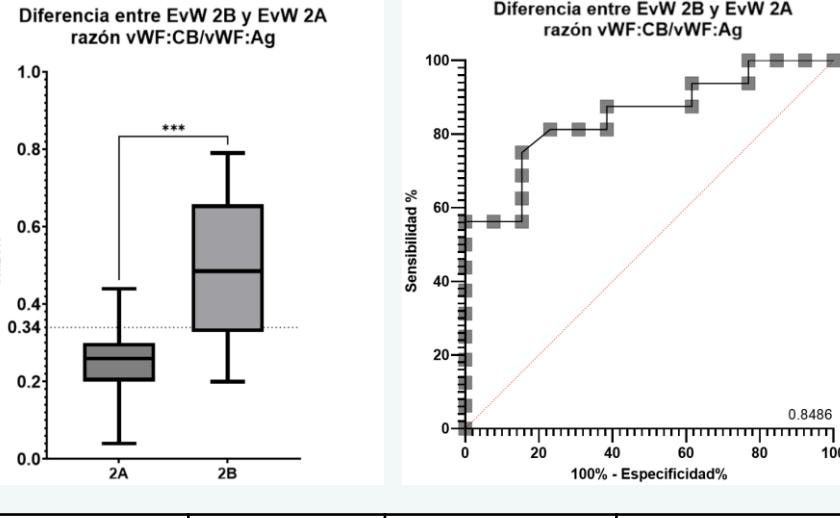


Imagen 2: Distribución de pacientes diagnosticados con EvW

Resultados Razón vWF:CB/vWF:Ag

vWF:CB/vWF:Ag	2A	2B
Media y desviación estándar	0.25±0.12	0.48±0.18
Mediana	0.26	0.49
Razón mínima	0.04	0.2
Razón máxima	0.44	0.8

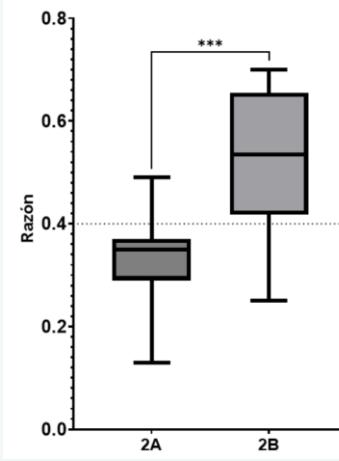


Resultados Razón vWF:RCO/vWF:Ag

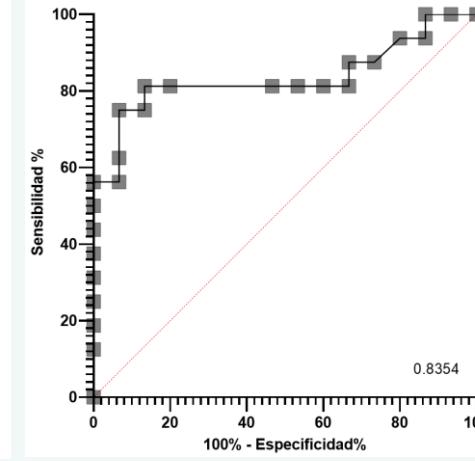
vWF:RCO/vWF:Ag	2A	2B
Media y desviación estándar	0.33±0.09	0.52±0.15
Mediana	0.35	0.54
Razón mínima	0.13	0.25
Razón máxima	0.49	0.7

Punto de Corte	Sensibilidad	Especificidad	Likehood Ratio
>0.4	81.3% (95% CI)	86.7% (95% CI)	6.1

Diferencia entre EvW 2A y EvW 2B razón vWF:RCO/vWF:Ag



Diferencia entre EvW 2A y EvW 2B razón vWF:RCO/vWF:Ag



Conclusiones

Las razones vWF:RCO/vWF:Ag y vWF:CB/vWF:Ag permiten en alrededor de un 80% de los casos discriminar entre los subtipos 2A y 2B, sobre todo en los valores extremos. Por lo tanto, sería una alternativa diagnóstica en contextos en donde no se disponga del estudio especializado.