

Coagulopatía rara en la práctica clínica: presentación de un caso de déficit aislado de factor V.

Rare coagulopathy in clinical practice: presentation of a case of isolated factor V deficiency.

Jorge Andrés Hernández-Navas^{1,a}, Luis Ducey-Sarmiento^{2,b}, Jaime Gómez-Ayala^{2,b}, Juan Therán-León^{1,c}, Yulieth Viviana Reyes-Maldonado^{4,d}

Filiación:

- 1 Universidad de Santander, Bucaramanga, Colombia.
 - 2 Universidad de los Andes, Mérida, Venezuela.
 - 3 Universidad Autónoma de Bucaramanga, Colombia.
 - 4 Universidad Pedagógica y Tecnológica de Colombia
- a Médico investigador.
b Médico especialista en medicina interna.
c Médico especialista en medicina familiar.
d Médica investigadora

ORCID:

Jorge A Hernández <https://orcid.org/0009-0001-5758-5965>
Luis A Dulcey <https://orcid.org/0000-0001-9306-0413>
Jaime A Gómez <https://orcid.org/0000-0002-1103-9598>
Juan S Therán <https://orcid.org/0000-0002-4742-0403>
Yulieth V Reyes <https://orcid.org/0009-0002-8317-2512>

Correspondencia:

Jorge Andrés Hernández-Navas
✉ Jorgeandreshernandez2017@gmail.com

Conflictos de Interés:

Los autores niegan conflictos de interés.

Revisión de Pares:

Recibido: 24/07/25
Aceptado: 31/03/26

Citar como: Hernández-Navas JA, Luis Dulcey-Sarmiento L, Gómez- Ayala J, Therán-León J, Reyes-Maldonado YV. Coagulopatía rara en la práctica clínica: presentación de un caso de déficit aislado de factor V. Rev méd Trujillo.2026;21(2):38-41

DOI: <https://doi.org/10.17268/rmt.2026.v21i2.7990>



© 2026. Publicado por Facultad de Medicina, UNT.
Este es un artículo de libre acceso, bajo una licencia internacional Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0.
DOI: <http://dx.doi.org/10.17268/rmt>
OJS: <https://revistas.unitru.edu.pe/index.php/RMT/>

RESUMEN

El déficit congénito de factor V (FV) es un trastorno hemorrágico raro, de herencia autosómica recesiva, con una incidencia estimada menor a 1 por millón de habitantes. Clínicamente, puede manifestarse con un espectro amplio de síntomas, desde eventos hemorrágicos leves hasta hemorragias potencialmente mortales, aunque muchos casos se diagnostican de forma incidental en contextos quirúrgicos o estudios preoperatorios. Se presenta el caso de una mujer de 25 años previamente sana, con antecedentes de equimosis espontánea y epistaxis ocasional desde la infancia, quien fue evaluada antes de una amigdalectomía ambulatoria. En este contexto, se evidenció alargamiento del tiempo de protrombina (TP) y del tiempo parcial de tromboplastina activada (aPTT), sin corrección completa tras mezcla con plasma normal, lo que motivó una investigación hematológica más profunda. Los estudios confirmaron una actividad del FV <5%, sin alteración de otros factores de la coagulación, lo cual permitió establecer el diagnóstico de un déficit aislado de FV. La paciente no reportaba antecedentes familiares de coagulopatías, lo que sugiere una mutación esporádica o una presentación de baja penetrancia. El examen físico fue normal, sin sangrados activos. No se indicó tratamiento sustitutivo permanente, pero se recomendó vigilancia estrecha, restricciones farmacológicas (evitar AINES) y valoración ginecológica por menorragia. Este caso resalta la importancia de considerar coagulopatías raras en pacientes con pruebas de coagulación alteradas, incluso ante sintomatología leve, y refuerza la necesidad de un enfoque diagnóstico integral para evitar desenlaces hemorrágicos prevenibles en contextos quirúrgicos.

Palabras Clave: Deficiencia de factor V, Trastornos de la coagulación, equimosis, epistaxis (Fuente: DeCS BIREME).

SUMMARY

Congenital factor V (FV) deficiency is a rare autosomal recessive bleeding disorder, with an estimated incidence of less than 1 per million people. Clinically, it presents with a broad spectrum of manifestations, ranging from mild bleeding episodes to potentially life-threatening hemorrhages; however, many cases are incidentally diagnosed during surgical procedures or preoperative assessments. We present the case of a previously healthy 25-year-old woman with a history of spontaneous ecchymoses and occasional epistaxis since childhood, who underwent evaluation prior to an outpatient tonsillectomy. In this context, prolonged prothrombin time (PT) and activated partial thromboplastin time (aPTT) were detected, without full correction after mixing with normal plasma, prompting further hematological investigation. Coagulation studies confirmed FV activity <5%, with no abnormalities in other coagulation factors, leading to the diagnosis of isolated FV deficiency. The patient had no known family history of bleeding disorders, suggesting a sporadic mutation or low-penetrance presentation. Physical examination was unremarkable, with no active bleeding. No permanent replacement therapy was indicated, but close follow-up was recommended, along with pharmacologic restrictions (e.g., avoidance of NSAIDs) and gynecological evaluation due to menorrhagia. This case highlights the importance of considering rare coagulopathies in patients with abnormal coagulation tests, even in the presence of mild symptoms, and underscores the need for a comprehensive diagnostic approach to prevent avoidable hemorrhagic complications in surgical settings.

Key words Factor V deficiency, Coagulation disorders, Ecchymosis, Epistaxis. (Source: MeSH).

INTRODUCCIÓN

La deficiencia de factor V, también conocida como enfermedad de Owren o parahemofilia, es una coagulopatía rara que puede ser congénita o adquirida. Su forma congénita tiene una incidencia estimada 1: 1000000 de personas aproximadamente, mientras que la forma adquirida causada por inhibidores del factor V es incluso más infrecuente (1). Incluso, diversos estudios sugieren que la prevalencia real podría estar subestimada debido a presentaciones subclínicas o diagnósticos retrasados.

Desde un punto de vista clínico la deficiencia de factor V representa un desafío diagnóstico relevante por sus manifestaciones hemorrágicas que pueden variar desde sangrados mucocutáneos hasta complicaciones graves como hematomas retroperitoneales o intracraneales (2). Por ejemplo, en recién nacidos, se puede presentar como una hemorragia post-circuncisión (3), dando una importancia relevante realizar pruebas de coagulación previas a procedimientos quirúrgicos. Además, su reconocimiento tardío puede aumentar la morbilidad e impactar de forma directa en la calidad de vida e indirectamente en el sistema de salud (4).

Casos recientes han documentado variantes clínicas inusuales, como hematomas que son confundidos con abscesos en niños (5), la presentación en adultos mayores sin factores predisponentes, y coagulopatías combinadas de factor V y factor VIII en pacientes pediátricos de países del Norte de África (6,7). Estos reportes ilustran la gran variabilidad clínica y la dificultad para diferenciar el déficit de factor V de otros trastornos hemorrágicos, como la enfermedad de von Willebrand o deficiencias de múltiples factores de coagulación.

El diagnóstico de deficiencia de factor V se basa en la prolongación simultánea de los tiempos de coagulación de protrombina (TP) y del tiempo de tromboplastina parcial activado (TTPa), y la corrección de estos mediante mezcla con plasma normal, seguido de cuantificación específica de factor V (1). En la forma adquirida es clave detectar anticuerpos inhibidores mediante estudios de mezcla y titulación del inhibidor, necesario para distinguir entre defecto congénito y autoinmunitario (8). La importancia

fisiopatológica del factor V radica en su rol como cofactor esencial en el complejo protrombinasa involucrado en la conversión de protrombina a trombina (1).

A continuación se presenta caso de deficiencia de factor V manifestada por equimosis y prolongación de tiempos de coagulación en análisis de su rutina su relevancia radica en la presentación subclínica en edad adulta con implicaciones terapéuticas específicas y en este caso aportar evidencia adicional sobre la variabilidad de la expresión clínica y los retos diagnósticos especialmente en áreas con acceso limitado a estudios genéticos y de factores específicos, esta documentación contribuye al cuerpo de conocimiento al facilitar una comparación con otros casos y resaltar su necesidad de un protocolo diagnóstico estandarizado.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente femenina de 25 años, previamente sana, sin antecedentes familiares conocidos de coagulopatías ni consanguinidad parental, quien desde la infancia había presentado manifestaciones sugestivas de diátesis hemorrágica leve, caracterizadas por equimosis espontáneas recurrentes, episodios ocasionales de epistaxis autolimitada y menorragia moderada, sin requerimiento previo de transfusiones ni valoración hematológica especializada.

En 2023, durante la valoración preoperatoria para una amigdalectomía programada, se identificaron alteraciones en los estudios de coagulación, específicamente un tiempo de protrombina (TP) y un tiempo parcial de tromboplastina activada (aPTT) prolongados. La prueba de mezcla (mixing test) no corrigió completamente los tiempos, lo cual planteó la sospecha de un trastorno de la coagulación congénito. Se procedió a la determinación específica de factores de coagulación, documentándose una actividad del factor V por debajo del 5% del valor normal, confirmando así el diagnóstico de un déficit congénito severo de dicho factor. El resto del perfil de coagulación, incluidos los factores VIII, IX, XI, XII, fibrinógeno y antitrombina III, se encontraron dentro de rangos normales, descartando deficiencias múltiples o adquiridas.

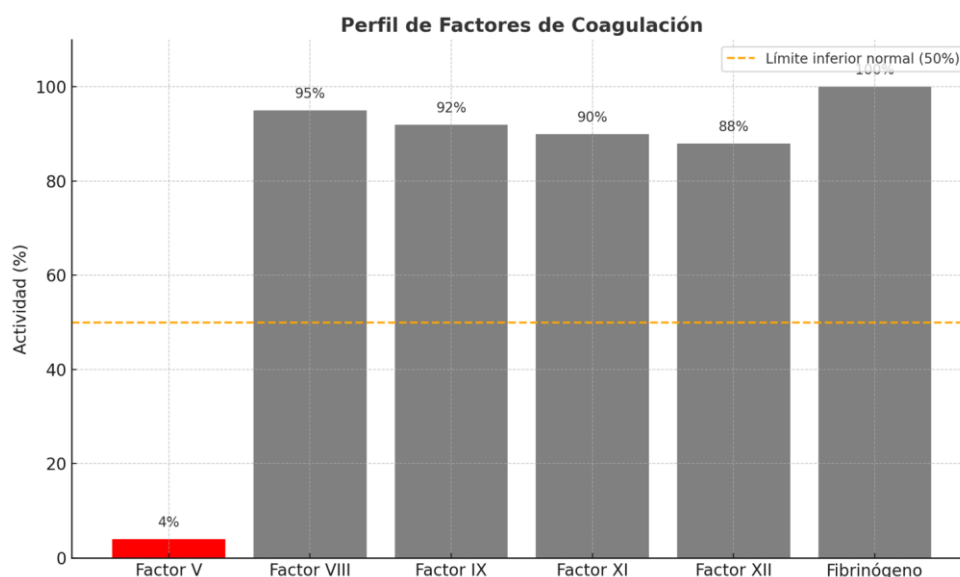


Figura 1. Perfil de factores de coagulación en paciente con sangrado mucocutáneo. Se observa un déficit aislado y severo del factor V (4%), con niveles normales del resto de los factores evaluados (VIII, IX, XI, XII, XIII, fibrinógeno y antitrombina III).

Ante la prolongación simultánea de TP y aPTT se plantearon como diagnósticos diferenciales: Déficit combinado de factores

dependientes de vitamina K, hepatopatía subclínica, enfermedad de von Willebrand tipo 2N, anticoagulante lúpico, coagulopatía adquirida por consumo o inhibidores específicos.

Desde el punto de vista diagnóstico, la rareza de la entidad (<1/1.000.000) constituyó un desafío clínico importante, ya que el déficit aislado de factor V no fue la primera impresión diagnóstica. Además, el acceso a pruebas específicas de factores de coagulación requirió remisión a laboratorio de referencia, lo que retrasó la confirmación etiológica. La ausencia de antecedentes familiares también dificultó inicialmente la sospecha de coagulopatía congénita.

Durante el seguimiento ambulatorio, la paciente reportó persistencia de equimosis en extremidades, menorragia leve y sangrado gingival ocasional, sin recurrencias de sangrado mayor ni necesidad de terapias sustitutivas. Adicionalmente, presentó un síndrome doloroso abdominal crónico, con antecedentes de litiasis renal bilateral y gastritis atrófica crónica, sin asociación etiológica directa con la coagulopatía.

Al examen físico actual, la paciente se encuentra en adecuado estado general, sin evidencia de sangrado activo, con signos vitales normales y sin hepatoesplenomegalia. El índice de masa corporal fue de 26.3 kg/m², clasificado como sobrepeso según la OMS. No se observaron datos de compromiso neurológico, mucocutáneo ni músculoesquelético.

Dado el diagnóstico de un déficit congénito aislado de factor V, y ante la ausencia de sangrado clínicamente significativo, se decidió continuar con manejo conservador, vigilancia clínica periódica por hematología y evaluación preoperatoria individualizada en caso de requerir procedimientos invasivos. Se recomendó evitar medicamentos con riesgo de interferir con la hemostasia, como antiinflamatorios no esteroides, y se brindó orientación sobre medidas preventivas de trauma. Se estableció, además, control conjunto con ginecología para valorar opciones terapéuticas en el manejo de la menorragia leve.

La paciente fue informada de manera detallada sobre la naturaleza congénita y poco frecuente del déficit de factor V, su comportamiento clínico habitualmente leve en ausencia de sangrados mayores y las implicaciones en contextos quirúrgicos o traumáticos. Se explicó el fundamento del manejo conservador, basado en vigilancia clínica periódica y terapia sustitutiva únicamente en situaciones de sangrado significativo o procedimientos invasivos. La paciente manifestó comprensión adecuada de su diagnóstico y aceptó el plan terapéutico propuesto, comprometiéndose a cumplir los controles por hematología, evitar fármacos que interfieran con la hemostasia (como antiinflamatorios no esteroideos) y consultar oportunamente ante cualquier episodio hemorrágico inusual. Asimismo, recibió educación sobre medidas preventivas de trauma y la importancia de informar su condición en futuras atenciones médicas.

Este caso resalta la importancia de una evaluación sistemática de los tiempos de coagulación anormales, incluso en pacientes asintomáticos, así como el valor de considerar causas raras como el déficit de factor V, el cual, a pesar de su baja prevalencia (<1/1.000.000), puede tener implicaciones clínicas relevantes. La detección precoz permite establecer estrategias de prevención y manejo individualizado, especialmente en contextos quirúrgicos o traumáticos.

DISCUSIÓN

El déficit congénito de factor V representa una coagulopatía extremadamente infrecuente, clasificada dentro de los trastornos hemorrágicos raros. Se caracteriza por una amplia variabilidad clínica que va desde formas asintomáticas hasta hemorragias severas potencialmente letales. El caso presentado corresponde a

una paciente joven, previamente sana, que manifestó desde la infancia síntomas compatibles con una diátesis hemorrágica leve, pero cuyo diagnóstico se estableció de forma incidental durante una evaluación prequirúrgica en la adultez (9-10).

Este escenario refleja un fenómeno conocido en las coagulopatías hereditarias de curso indolente, en el cual la ausencia de antecedentes familiares y la escasa gravedad de las manifestaciones clínicas retardan el reconocimiento diagnóstico. La relevancia clínica de esta entidad radica en la dificultad diagnóstica y en las implicaciones pronósticas que conlleva su identificación tardía, especialmente en contextos donde puede existir riesgo de sangrado mayor, como intervenciones quirúrgicas o traumas (11-12).

Desde el punto de vista fisiopatológico, el factor V participa activamente en la amplificación de la cascada de la coagulación, formando parte del complejo protrombinasa. Su deficiencia impacta la vía común, prolongando tanto el tiempo de protrombina como el tiempo parcial de tromboplastina activada. La ausencia de corrección completa con prueba de mezcla, como se documentó en esta paciente, obliga a una evaluación específica del nivel plasmático del factor, cuya reducción significativa (<5%) confirma un déficit severo. La persistencia de síntomas leves pese al compromiso bioquímico sugiere una conservación parcial del factor V plaquetario, el cual desempeña un papel crítico en la hemostasia primaria y no se cuantifica en pruebas rutinarias (13-14). En términos terapéuticos, el déficit de factor V carece de una terapia sustitutiva específica disponible comercialmente. El manejo agudo y profiláctico se basa en la administración de plasma fresco congelado, el cual aporta cantidades adecuadas del factor deficiente. Sin embargo, su uso indiscriminado no está exento de riesgos, como sobrecarga de volumen o reacciones inmunológicas, por lo cual se reserva para situaciones de alto riesgo hemorrágico o procedimientos invasivos. La profilaxis a largo plazo no está indicada en pacientes con manifestaciones clínicas leves o moderadas (15-16).

La paciente de este caso, si bien no ha presentado eventos hemorrágicos graves, sí refiere equimosis recurrente y menorragia leve, lo que sugiere la necesidad de un seguimiento clínico estructurado y educación específica respecto al uso de medicamentos con potencial hemorrágico (por ejemplo, antiinflamatorios no esteroideos) y medidas preventivas ante procedimientos invasivos. Asimismo, se enfatiza el papel de la ginecología en la evaluación del sangrado menstrual excesivo, especialmente en mujeres jóvenes con coagulopatías subyacentes.

En términos diferenciales, la literatura también enfatiza la necesidad de descartar coagulopatías adquiridas, hepatopatía subclínica e inhibidores específicos, escenarios que inicialmente pueden simular un déficit congénito aislado, tal como ocurrió en el razonamiento diagnóstico del presente caso.

Limitaciones del reporte de caso

Este reporte presenta algunas limitaciones. En primer lugar, no se realizó estudio genético molecular para identificar la mutación específica del gen F5, lo cual habría permitido una caracterización más precisa del fenotipo-genotipo. En segundo lugar, no se cuantificó el factor V plaquetario, variable que podría explicar la discordancia clínico-bioquímica observada. Además, al tratarse de un solo caso clínico, la posibilidad de generalización es limitada. Finalmente, la ausencia de seguimiento a largo plazo impide evaluar el comportamiento evolutivo ante eventos hemostáticos mayores.

CONCLUSIÓN

En conclusión, el reconocimiento oportuno del déficit congénito de factor V exige un alto índice de sospecha clínica, especialmente

frente a pruebas de coagulación anormales sin causa aparente. La coordinación entre especialidades es esencial para garantizar una atención segura y personalizada, reducir eventos adversos y optimizar la calidad de vida del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1) Stoj KM, Pierro J. Factor V deficiency. En: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK580494/>
- 2) Yang J, Mao H, Sun L. Congenital coagulation factor V deficiency with intracranial hemorrhage. *J Clin Lab Anal*. 2022 Nov;36(11):e24705. doi:10.1002/jcla.24705.
- 3) Sarhan FMA, Al-Jasim A, Alwahsh RHM, Mansour IIA. Factor V deficiency with a unique genetic mutation presenting as post-circumcision bleeding in a neonate, A-case-report. *Ann Med Surg (Lond)* [Internet]. 2022;78(103723):103723. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.amsu.2022.103723>
- 4) Wang C, Li C, Xiao J, et al. Clinical features and genetic analysis of congenital factor V deficiency: a nationwide study in China. *Blood Adv*. 2025 Jan 5;9(1):52–60. doi:10.1182/bloodadvances.2024004192.
- 5) Zhang Y, Liu L, Guo Q, et al. A child with factor V deficiency with a novel F5 gene mutation misdiagnosed as a left iliac fossa abscess: a case report. *Med (Baltimore)*. 2024 Nov;103(46):e40436. doi:10.1097/MD.00000000000040436.
- 6) Rahman TU, Salih N, Rashid N, Ahmad M, Khan A, Yousufi Z. Concurrent deficiency of factor V and factor VIII in a pediatric patient: a case report. *Cureus* [Internet]. 2023 Sep;15(9):e45663. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.7759/cureus.45663>
- 7) Bendarkawi Y, Mamad H, Berchane Z, Benkirane S, Masrar A, et al. Combined deficiency of factor V and factor VIII in a pediatric patient: a case report. *J Med Case Rep*. 2025 Mar;19(1):194. doi:10.1186/s13256-025-05251-w
- 8) Ichinose A, Osaki T, Soury M. A review of coagulation abnormalities of autoimmune acquired factor V deficiency with a focus on Japan. *Semin Thromb Hemost*. 2022 Mar;48(2):206–218. doi:10.1055/s-0041-1740149.
- 9) Cheng L., Li Y., Zhou W., & Bo T.. Case report: novel mutation of f5 with maternal uniparental disomy causes severe congenital factor v deficiency. *Frontiers in Pediatrics* 2022;10. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.913050>
- 10) Stolpa W., Stręk-Cholewińska A., Zajdel-Cwynar O., Kiermasz A., Machnikowska-Sokołowska M., Bąbol-Pokora K. et al.. Severe factor v deficiency in infants. *Acta Haematologica Polonica* 2023;54(3):191-194. <https://doi.org/10.5603/ahp.a2023.0028>
- 11) Shirzadi, M., Radfar, A. H., & Dehghani, M. (2022). Recurrent miscarriage in a woman with congenital factor v deficiency: a case report. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 22(1). <https://doi.org/10.1186/s12884-022-05273-y>
- 12) Morita K., Mutsuga M., Uchida W., & Usui A.. Effectiveness of the scheduled transfusion strategy for factor v deficiency with platelet dysfunction during coronary artery surgery. *Journal of Cardiac Surgery* 2022;37(12):5493-5495. <https://doi.org/10.1111/jocs.17002>
- 13) Ehtisham M., Shafiq M., Shafique M., Mumtaz H., & Shahzad M.. Owren's disease: a rare deficiency. *Cureus* 2021. <https://doi.org/10.7759/cureus.17047>
- 14) Fehdi M., Lazraq M., Benhamza S., Bensaid A., Miloudi Y., & Harrar N.. Congenital factor v deficiency: perioperative management (case report). *Pan African Medical Journal* 2020;36. <https://doi.org/10.11604/pamj.2020.36.46.23561>
- 15) Solanki K., Kochar S., Choudhary S., Gaur P., & Krishna K.. Case report on management of combined factor v and factor viii deficiency during pregnancy. *Global Journal of Medical Research* 2021:1-2. <https://doi.org/10.34257/gjmrevol21is1pg1>
- 16) Alsheikh S., Alghamdi R., Alqatari A., Alfareed A., & Alsaleh M.. Combined factor v and viii deficiency with lman1 mutation: a report of 3 saudi siblings. *American Journal of Case Reports* 2022;23. <https://doi.org/10.12659/ajcr.937312>