

Deficiencia del factor VII como hallazgo en una paciente que ingresó por lesiones autoinfligidas: reporte de un caso y revisión de bibliografía

Factor VII deficiency as a finding in a patient admitted for self-inflicted injuries: A case report and literature review.

María Fernanda López Uribe,¹ Baldomero Flores Villegas,² Juan Manuel Román Rodríguez²

¹ Hospital General de México Dr. Eduardo Liceaga. Ciudad de México.

² Hospital General de Cuernavaca Dr José G Parres" Morelos, México.

Recibido: 2 de junio 2026

Aceptado: 18 de junio 2026

Correspondencia

María Fernanda López Uribe

fer.lopezuribe12@gmail.com

Resumen

ANTECEDENTES: La deficiencia congénita del factor VII es una de las enfermedades hereditarias de la coagulación más frecuentes. Su patrón de herencia es autosómico recesivo, con penetrancia variable. La prevalencia mundial estimada es de 1 caso por cada 300,000 a 500,000 habitantes. Las mutaciones responsables se localizan en el gen *F7*, ubicado en el cromosoma 13q34.

CASO CLINICO: Paciente de 21 años en situación de calle, con antecedente de alcoholismo, toxicomanías suspendidas dos meses antes y cesárea previa sin complicaciones. Luego de suspender las drogas experimentó un episodio de psicosis aguda, con alucinaciones auditivas e ideación suicida, autoinfligiéndose heridas superficiales en el cuello y el tórax. Ingresó al hospital: despierta, orientada, taquicárdica y sin sangrado activo. Reportes de los análisis de laboratorio: tiempo de protrombina 61.1 segundos e INR 5.64. Se inició el protocolo de coagulopatía y vitamina K, sin mejoría del tiempo de protrombina. Por estos hallazgos se procedió al protocolo de coagulopatía y prueba terapéutica con vitamina K, por sospecha de deficiencia; sin embargo, los tiempos de protrombina no mejoraron.

CONCLUSIÓN: La paciente ingresó al hospital debido a lesiones en el cuello y en el tórax en las que el sangrado se controló por sí solo. De manera fortuita se encontró una deficiencia congénita del factor VII de la coagulación con una actividad del 2%. Este caso reafirma la falta de relación entre la actividad del factor con la presentación clínica e invita al análisis de otras variables, como ya se están estudiando.

PALABRAS CLAVE: Deficiencia; factor VII; hematología; coagulopatía.

Abstract

BACKGROUND: Congenital factor VII deficiency is one of the most common inherited coagulation disorders. It follows an autosomal recessive inheritance pattern with variable penetrance. Its prevalence is estimated at one case per 300,000 to 500,000 people worldwide. The responsible mutations are located in the *F7* gene on chromosome 13q34.

CLINICAL CASE: A 21-year-old homeless patient with a history of alcoholism and substance abuse, discontinued two months earlier, had previously undergone an uncomplicated caesarean section. After discontinuing drug use, she experienced an episode of acute psychosis with auditory hallucinations and suicidal ideation, resulting in self-inflicted superficial wounds to her neck and chest. She was admitted to the hospital alert and oriented, tachycardic, and without active bleeding. Laboratory test results showed a prothrombin time of 61.1 seconds and an INR of 5.64. The coagulopathy protocol was initiated,

Este artículo debe citarse como: López-Uribe MF, Flores-Villegas B, Román-Rodríguez JM. Deficiencia del factor VII como hallazgo en una paciente que ingresó por lesiones autoinfligidas: reporte de un caso y revisión de bibliografía. *Casos Clín Med Int Méx* 2026; 2: e11237.

https://doi.org/10.24245/mim.v2idCC_MIM.11237

<https://revistamedicinainterna.mx/>

along with vitamin K therapy; however, there was no improvement in prothrombin time. Given the suspected deficiency, the coagulopathy protocol and therapeutic trial with vitamin K were continued. Nevertheless, the patient's prothrombin time did not improve.

CONCLUSION: The patient was admitted to the hospital with neck and chest injuries, from which the bleeding had resolved spontaneously. Incidentally, congenital factor VII deficiency with 2% activity was identified. This case reaffirms the lack of correlation between factor activity and clinical presentation and highlights the need to analyze other variables, as is already being studied.

KEYWORDS: Deficiency; Factor VII; Hematology; Coagulopathy.

ANTECEDENTES

La deficiencia congénita del factor VII es una de las enfermedades hereditarias de la coagulación más frecuentes. Su patrón de herencia es autosómico recesivo, con penetrancia variable.¹ La prevalencia mundial estimada es de 1 caso por cada 300,000 a 500,000 habitantes. Las mutaciones responsables se localizan en el gen *F7*, ubicado en el cromosoma 13q34.^{1,2}

Hasta un tercio de los pacientes permanece asintomático durante toda la vida. Por ello, la prevalencia real podría estar subestimada. La edad promedio al diagnóstico es cercana a los ocho años. La expresión clínica es heterogénea.¹ Las manifestaciones leves incluyen: epistaxis, gingivorragia, equimosis, metrorragia y hematuria. Las manifestaciones graves comprenden: hematomas extensos, hemartrosis, hemorragia gastrointestinal y del sistema nervioso central.³ El sangrado grave suele sobrevenir en el periodo neonatal o poco después del nacimiento. La hemorragia intracraneal se ha descrito con una frecuencia aproximada de 2.5%. La supervivencia posterior a una hemorragia cerebral neonatal se reporta con poca frecuencia.^{3,4}

El espectro clínico incluye formas leves, moderadas y graves. En los pacientes sintomáticos pueden distinguirse dos grupos.^{1,5} El primero con sangrados leves o moderados, casi siempre mucocutáneos. Este patrón puede simular un trastorno plaquetario. El segundo grupo tiene riesgo de hemorragias potencialmente mortales o con afectación en las extremidades. El sangrado del cordón umbilical se asocia con mayor riesgo de hemorragia grave. En especial, se relaciona con sangrado del sistema nervioso central y del tubo digestivo.^{5,6} Estos eventos suelen ocurrir poco después del nacimiento. Otros datos de sospecha incluyen sangrado posterior a la circuncisión, sangrado luego de una punción de talón en el periodo neonatal y hemorragia posterior a extracciones dentales durante la infancia.^{1,2}

El diagnóstico temprano y específico de una deficiencia de factores de la coagulación permite iniciar un tratamiento dirigido. En la deficiencia congénita de factor VII existen varias opciones de tratamiento. Entre ellas se incluyen factor VII activado recombinante (rFVIIa), factor VII

derivado de plasma, plasma fresco congelado y concentrados de complejo protrombínico. El rFVIIa es la terapia de reemplazo más utilizada.^{3,4} Su principal ventaja es la eficacia. Además, no deriva de plasma humano. Sin embargo, su costo por dosis es elevado. La indicación más frecuente de profilaxis a largo plazo es para la hemorragia del sistema nervioso central. Le siguen la hemartrosis y el sangrado gastrointestinal. En las formas graves, la profilaxis debe iniciarse después del primer sangrado significativo. Por lo general, responden a medidas hemostáticas locales. La terapia de reemplazo se reserva para eventos hemorrágicos significativos o para la preparación de procedimientos quirúrgicos.^{5,6}

La deficiencia congénita de factor VII es un trastorno hereditario de la coagulación con expresión clínica variable.⁷ Puede manifestarse con sangrados leves o con hemorragias graves. El diagnóstico se sospecha ante alteraciones en las pruebas de coagulación. Se confirma mediante la cuantificación de la actividad del factor VII.⁶ Debe considerarse en pacientes con antecedente familiar de hemorragias graves o consanguinidad. La confirmación molecular y la identificación de variantes patogénicas en el gen *F7* permiten establecer un diagnóstico definitivo. También facilitan el inicio oportuno del tratamiento y el asesoramiento genético.

CASO CLÍNICO

Paciente de 21 años, en situación de calle, alcoholismo a partir de los 10 años y toxicomanías iniciadas a los 13 años con uso de cristal, marihuana y tabaco suspendidos dos meses previos a su ingreso. Antecedentes de un embarazo que finalizó mediante cesárea por pobre progresión dos años previos a su ingreso, sin complicaciones. Declaró no haber consumido recientemente anticoagulantes.

Antecedentes heredofamiliares: esquizofrenia, discapacidad intelectual, epilepsia y toxicomanías. Se interroga por coagulopatías, hemorragias, abortos o complicaciones durante procesos quirúrgicos u otros antecedentes crónico degenerativos todos interrogados y negados.

Posterior a la supresión del consumo de drogas inició con síntomas psicóticos agudos conformados por alucinaciones auditivas, descritas como pláticas entre ellas o de

darle órdenes. Lo anterior, agregado a factores interpersonales estresantes, generó ideas de muerte y suicidas, por lo que decidió encajarse un cuchillo de cocina en el cuello y tórax. Cuarenta minutos después ingresó a la unidad hospitalaria.

A su ingreso al hospital se encontró taquicárdica, con presión arterial media de 73 mmHg, sin otros hallazgos de relevancia. A la exploración la paciente se advirtió despierta, orientada en tiempo, espacio y persona. En el cuello se encontraron dos lesiones en cada cara lateral y en el tórax tres lesiones infraclaviculares; todas superficiales, sin sangrado activo.

Se hicieron las curaciones de las heridas y se tomaron estudios de laboratorio de rutina: citometría hemática: hemoglobina 11.5 g/dL, leucocitos $15.37 \times 10^3/\mu\text{L}$, neutrófilos $12.82 \times 10^3/\mu\text{L}$, linfocitos $1.91 \times 10^3/\mu\text{L}$, monocitos $0.02 \times 10^3/\mu\text{L}$, eosinófilos $0.02 \times 10^3/\mu\text{L}$, basófilos 0, plaquetas $384 \times 10^3/\mu\text{L}$. Química sanguínea: glucosa 100 mg/dL, BUN 12 mg/dL, urea 25 mg/dL, creatinina 0.8 mg/dL, ácido úrico 8.6 mg/dL. Electrolitos séricos: sodio 143.0 mmol/L, potasio 3.80 mmol/L, cloro 102.0 mmol/L, calcio 9 mg/dL, fósforo 4.7 mg/dL, magnesio 1.70 mg/dL. Perfil tiroideo: TSH 2.201, T4 total 4.52, T4 libre 14, T3 total 1.03, T3 libre 8.12; tiempos de coagulación: TP 61.1 segundos, INR 5.64, TTPa 27.0 segundos

Pruebas confirmatorias

Debido a los hallazgos se procedió al protocolo de estudio de coagulopatía. Se inició con una prueba terapéutica con vitamina K de la que se sospechó deficiencia. Sin embargo, no se tuvo mejoría en las cifras de tiempos de protrombina. Con el fin de descartar la coexistencia de un inhibidor de la coagulación se hizo una prueba de mezcla con la que se consiguió la corrección con un equipo de plasmas con los siguientes resultados por duplicado:

	Tiempo de protrombina	Tiempo de tromboplastina parcial activada
Valores obtenidos del pool	13.6	28.1
Valores muestra de la paciente	15.3	29.6
Valores basales de la paciente	89.2	30.3

Por las alteraciones en los tiempos de coagulación que indicaban alteración en la vía extrínseca y la prueba de mezcla con corrección se decidió buscar la deficiencia de factor VII de la coagulación que reportó 2% con referencia de 61-199%. Por lo anterior, se concluye la deficiencia del factor VII congénita. Debido a la rumiación suicida se

decidió su envío a un hospital tercer nivel. Se remitió asintomática respecto de la coagulopatía y aún permanece con vigilancia.

DISCUSIÓN

Ante una lesión vascular se inician los mecanismos de hemostasia: activación plaquetaria donde se liberan sustancias que favorezcan la hemostasia primaria. Este proceso, acompañado de los factores tisulares, activa el sistema de coagulación del plasma y forma trombina que, a su vez, favorece la formación de fibrina, y con ello el reclutamiento de plaquetas. Esta última fase se denomina hemostasia secundaria en la que se involucran los factores de coagulación. Todo esto concluye con la formación de un conglomerado plaquetario que impide la hemorragia.³

Para que esta serie de reacciones se logren hay dos vías principales: intrínseca y extrínseca mostradas en la **Figura 1**. La vía intrínseca usa componentes propios de la sangre y la extrínseca recurre a los componentes externos a la sangre, como el factor tisular de la pared vascular o la tromboplastina.^{4,5} Esas vías favorecen la formación del factor X y al confluir en la vía común la formación del factor Xa.

Ambas vías se basan en proteínas denominadas factores de coagulación. En la vía intrínseca se incluyen los factores XII, XIIa, XI, XIa, IX, IXa, VIIIa. En esa vía se concluye la unión de los factores IXa, VIIIa y X para favorecer la formación del Xa.⁶ En la vía extrínseca se encuentra la unión del factor tisular con el factor VIIa para la formación, junto al factor X, del factor Xa.⁷

En la cascada de coagulación o "teoría molecular" (**Figura 2**) se ha propuesto una nueva teoría caracterizada por tres fases consecutivas para el inicio de la coagulación: inicial, amplificación y propagación. En esta teoría, el complejo formado por el factor tisular y el factor VII participa en la activación del factor IX, por lo que, a diferencia de la cascada clásica, las dos vías están unidas desde el inicio. Esto se traduce en el efecto particular que la deficiencia del factor VII genera en cada teoría.

En la teoría clásica se describe como una afección exclusiva de la vía extrínseca, mientras que en la teoría molecular la deficiencia repercute en la alteración de la propagación, por lo que no se transforma el fibrinógeno en una fibrina sólida.

El factor VII, también conocido como proconvertina, se sintetiza en el hígado y es parte de los factores K-dependientes (II, IX, X). Se codifica en el cromosoma 13q34 y circula, en su mayor parte, como cimógeno. Se une al factor tisular que se expresa en la adventicia de los vasos sanguíneos y se expresa cuando existe un daño vascular

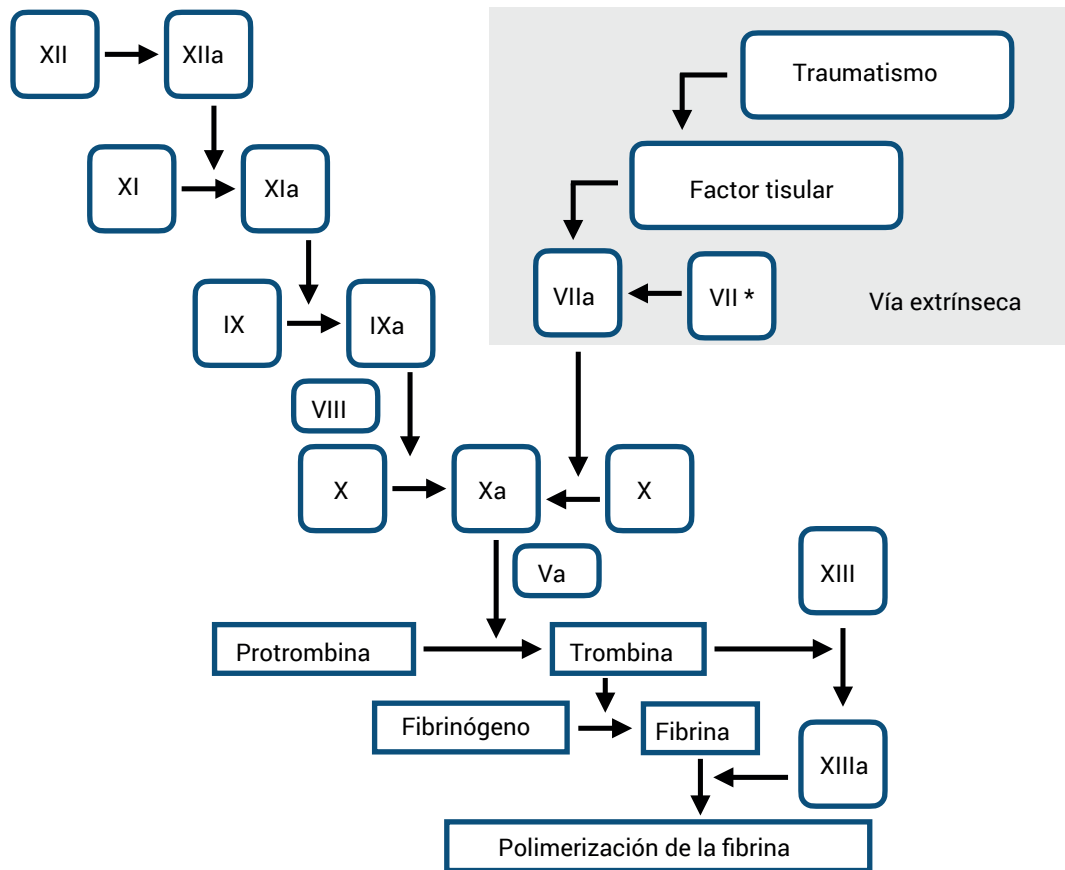


Figura 1. Modelo clásico de la coagulación con las vías intrínseca y extrínseca. Se marca con asterisco el factor VII.¹⁰

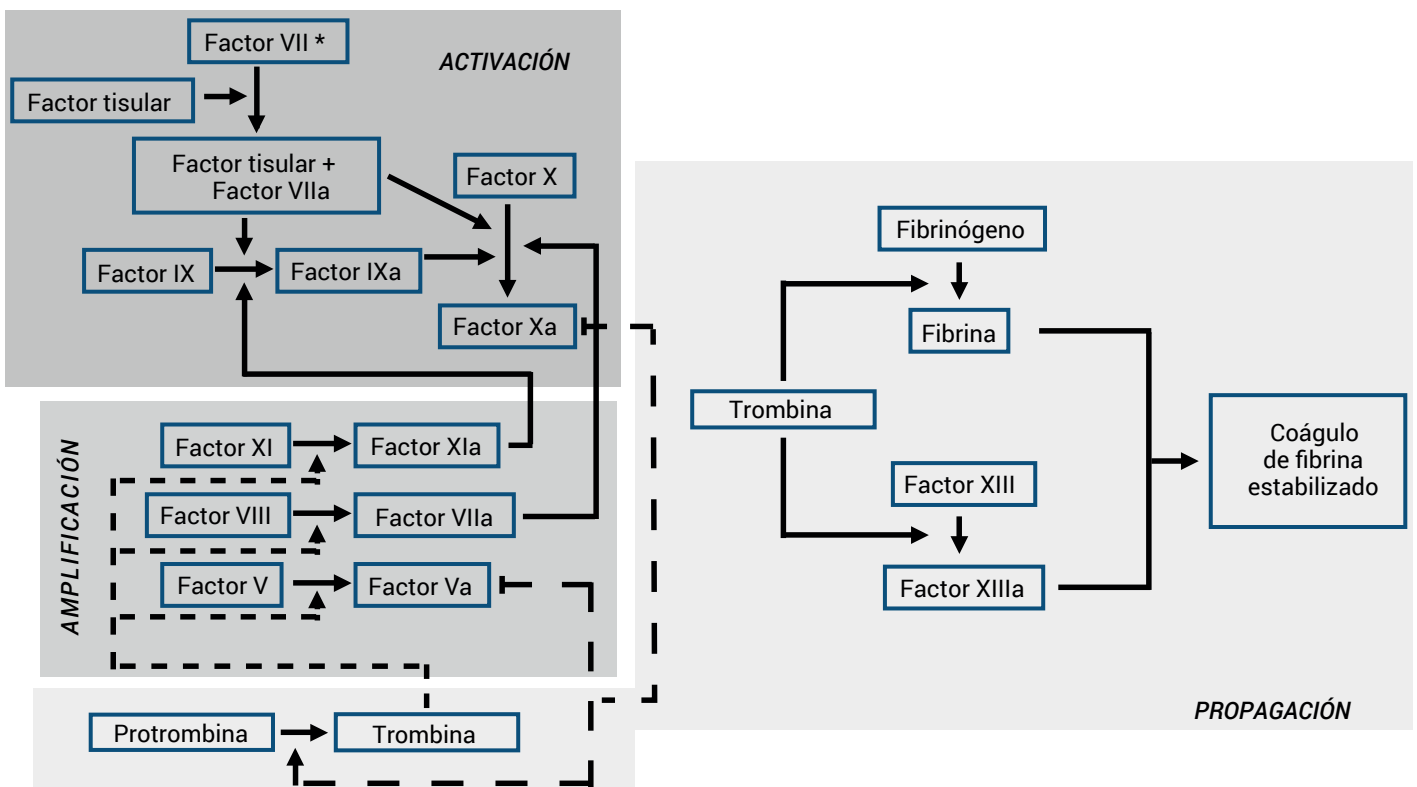


Figura 2. Nueva cascada con las tres fases: Iniciación, amplificación y propagación. Con asterisco se marca el factor VII.¹⁰

e induce su expresión en los monocitos y sobre las células del endotelio vascular. Al unirse, ambos factores forman el complejo FT/FVIIa e inician la coagulación.⁴

La clínica es variada y no tiene relación con el grado de deficiencia del factor y la presentación clínica.⁵ Por eso hay casos reportados con cuadros variados, desde hemorragias intraparenquimatosas y pacientes asintomáticos.⁴ En la paciente del caso hubo una deficiencia marcada de factor; sin embargo, permanece asintomática a pesar de acudir por lesiones autoinfligidas en el cuello y el tórax.

Hay algunos estudios que proponen que puede haber relación entre la mutación y la presentación clínica; sin embargo, no son concluyentes.⁴

Respecto de los hallazgos esperados en los estudios de laboratorio, debido a que el factor es parte del complejo iniciador de la vía extrínseca, su deficiencia es el único trastorno hemorrágico congénito caracterizado por un tiempo de protrombina prolongado.⁵

En el laboratorio este patrón se debe a que en la prueba de tiempo de tromboplastina parcial activado (TTPa) se estimulan los factores de contacto (vía intrínseca) con reactivos, como los fosfolípidos. Y en la prueba de TP se agrega el factor tisular y el calcio para evaluar la vía extrínseca.⁵ En ambas pruebas se mide el tiempo de coagulación. Es así como pueden evaluarse de forma independiente cada una de las vías.

El factor VII pertenece, exclusivamente, a la vía extrínseca y no es por deficiencia de factor tisular la coagulopatía. Las pruebas de la vía intrínseca saldrán normales,³ así como en el paciente del caso. En las pruebas de vía extrínseca, a pesar de agregar factor tisular, el tiempo de protrombina será alargado.

Por lo que se refiere a la epidemiología, la Federación Mundial de Hemofilia, en el informe anual global del 2024, reportó 31 casos de deficiencia de factor VII en México. Sin embargo, en algunos países como Brasil, Alemania, Irán y Eslovaquia se reportaron entre 1500 y 2500 casos.

El diagnóstico se inicia con la sospecha al observar el tiempo de protrombina alargado y tiempo de tromboplastina parcial activado normal, que mejoran con el plasma de pacientes sanos.⁴ En la paciente del caso el tiempo de

protrombina fue de 89.2 y con el plasma se corrigió a 15.³ Se confirmó cuando las concentraciones del factor VII circulante se encontraron por debajo de lo normal (algunos valores mínimos de referencia van entre 60 a 70%).⁴

El tratamiento varía según el cuadro clínico y las necesidades del paciente. Puede ir desde la vigilancia hasta la administración del factor VIIa recombinante con dosis profiláctica de 10 a 50 U/kg, plasma fresco concentrado a dosis de 40 a 60 mL/kg/día, entre otros.⁵

CONCLUSIÓN

La paciente ingresó debido a lesiones en el cuello y en el tórax en las que el sangrado se controló por sí solo. De manera fortuita se encontró una deficiencia congénita del factor VII de la coagulación con una actividad del 2%. Este caso reafirma la falta de relación entre la actividad del factor con la presentación clínica e invita al análisis de otras variables, como ya se están estudiando.

REFERENCIAS

1. Abdul-Kadir R, Gomez K. Reproductive health and hemostatic issues in women and girls with congenital factor VII deficiency: a systematic review. *J Thromb Haemost* 2022; 20 (12): 2758-72. doi:10.1111/jth.15872. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36073900/> el 10 de mayo del 2026
2. Beltrán Lima JM, Bueso Contreras OJ, Alfaro Ictech AA. Deficiencia de factor VII: reporte de un caso. *Revista Hematología* 2024; 28 (1): 88-91. <https://doi.org/10.48057/hematologa.v28i1.561>
3. Batsuli G, Kouides P. Rare coagulation factor deficiencies. *Hematol Oncol Clin North Am* 2021;35(6):1197-1216. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34389198/> el 10 de mayo del 2026
4. Moreno TL, Ramírez Rivera D. Deficiencia de factor VII: ¿problema o banalidad? *Rev Clin Med Fam* 2009; 2 (4): 175-78. <https://revistahematologia.com.ar/index.php/Revista/article/view/561/848> el 10 de mayo del 2026
5. Martinuzzo ME. Pruebas de laboratorio para la evaluación de la hemostasia: fundamentos básicos. *Hematología* 2017; 21: 56-68. <https://www.sah.org.ar/revistasah/numeros/vol21/extra/11Vol21-extra.pdf> el 10 de mayo del 2026
6. Pérez-Gómez F, Bover R. La nueva cascada de la coagulación y su posible influencia en el difícil equilibrio entre trombosis y hemorragia. *Rev Esp Cardiol* 2007; 60 (12): 1217-9.
7. Federación Mundial de la hemofilia. World Federation of Hemophilia Report on the Annual Global Survey 2024. <https://www1.wfh.org/publications/files/pdf-2588.pdf> el 10 de mayo del 2026