



NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION
for all bleeding disorders

TRASTORNOS POR
**DEFECTOS DE
ALMACENAMIENTO
INTRAPLAQUETARIO**

USTED NO ESTÁ SOLO(A)



Trastornos por defectos de almacenamiento intrplaquetario

LO QUE USTED DEBERÍA SABER

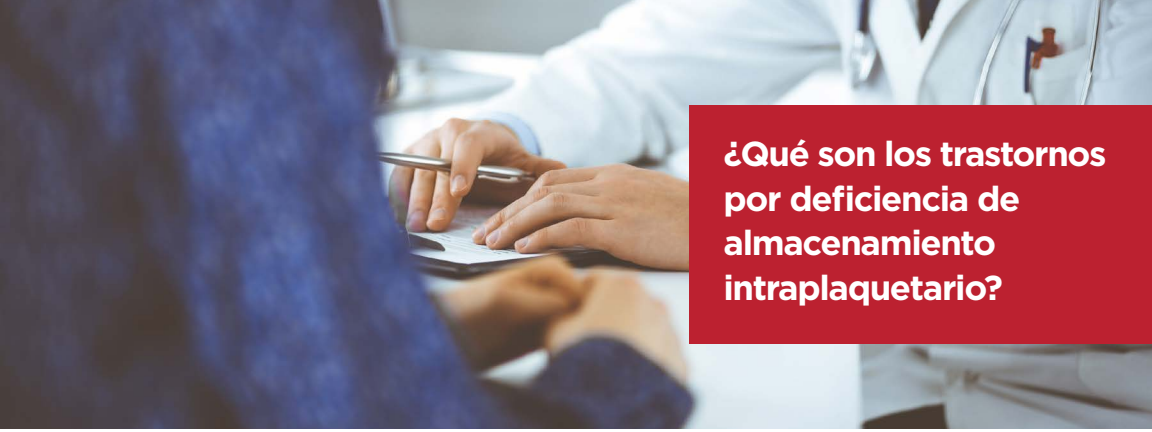
Ya sea que le acaben de diagnosticar un **trastorno por defectos de almacenamiento intrplaquetario (platelet storage pool disorders o PSPD por su sigla en inglés)** o que se lo hayan diagnosticado hace tiempo, es común pasar por muchos altibajos. Deseamos compartir con usted recursos e información sobre este trastorno que pueden ayudarle en su camino hacia una mejor salud y calidad de vida. Cuando se recibe un nuevo diagnóstico por primera vez, y uno tan poco común como el de un **PSPD**, es comprensible tener muchas emociones o sentirse abrumado(a). Lo importante es que usted no está solo(a). Hay otras personas que tienen el mismo trastorno y llevan vidas plenas, enriquecidas al acercarse a otras personas que recorren un camino similar. **Con la atención de un equipo experimentado, usted encontrará apoyo en sus proveedores de atención médica, así como en la vibrante y solidaria comunidad de trastornos hemorrágicos.** Usted puede participar en esta comunidad y establecer relaciones significativas con su nueva familia ampliada.



Usted NO está solo(a)

“Hay otras personas que tienen el mismo trastorno y llevan vidas plenas, enriquecidas al acercarse a otras personas que recorren un camino similar”

National Hemophilia Foundation (NHF) está aquí a fin de ofrecerle información y apoyo para el manejo de su trastorno hemorrágico, sea usted niño, adolescente o adulto. Con este espíritu y para empoderarle, NHF y la comunidad de trastornos hemorrágicos han seleccionado algunas de las preguntas y respuestas más frecuentes, las cuales aparecen a continuación.



¿Qué son los trastornos por deficiencia de almacenamiento intrplaquetario?

Los trastornos hemorrágicos son un grupo de afecciones médicas que comparten la incapacidad o la capacidad reducida de formar un coágulo sanguíneo estable.

Cuando el cuerpo se lesiona hay sangrado en un sitio y se forma un coágulo para detener la hemorragia. La formación del coágulo es un proceso de múltiples fases llamado coagulación. Cuando la sangre coagula adecuadamente, el coágulo se mantiene firmemente unido en el sitio de la lesión para evitar que continúe la pérdida de sangre. Las personas con un trastorno hemorrágico no pueden formar coágulos sólidos, lo que puede ocasionar

que continúe la hemorragia. La coagulación inadecuada puede ser causada por anomalías en componentes sanguíneos, como las plaquetas o las proteínas coagulantes de la sangre. Las plaquetas son pequeñas piezas de células, incoloras y en forma de disco, que circulan en la sangre. Funcionan como socorristas para detener la hemorragia al aglutinarse y formar un coágulo. Las plaquetas contienen pequeños sacos de almacenamiento, llamados gránulos, los cuales a su vez contienen sustancias químicas. **Trastornos por defectos de almacenamiento intrplaquetario (PSPD por su sigla en**

“Las plaquetas son pequeñas piezas de células, incoloras y en forma de disco, que circulan en la sangre.”

inglés) es el nombre de varios trastornos hemorrágicos poco comunes causados por una deficiencia en los gránulos de las plaquetas. Cuando nos lesionamos se liberan al torrente sanguíneo sustancias químicas del interior de los gránulos de las plaquetas, con el propósito de avisar a otras plaquetas que acudan al lugar de la lesión para ayudar con el proceso de coagulación. Cuando hay un PSPD podría no haber suficiente cantidad de un tipo de gránulo, el gránulo podría ser anormal, el gránulo podría no contener suficientes sustancias químicas, o las plaquetas podrían no liberar las sustancias químicas de los gránulos. Hay dos tipos diferentes de gránulos: Los gránulos alfa (α) y los gránulos densos (δ). Los gránulos alfa contienen proteínas que participan en el aglutinamiento de las plaquetas, mientras que los gránulos densos tienen diferentes sustancias químicas que contribuyen al proceso de coagulación. Usted podría recibir un diagnóstico de α -PSPD, δ -PSPD, o $\alpha\delta$ -PSPD dependiendo de cuáles sean los gránulos que no funcionan correctamente.⁽¹⁾ Estas anomalías significan que la sangre tarda más tiempo para formar un coágulo. Si bien los PSPD son poco comunes de manera individual, como grupo de trastornos es probable que sean más comunes de lo que habitualmente se piensa.⁽²⁾ Informes de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de Estados Unidos (CDC por su sigla en inglés) muestran que en el 2021, 3,528 pacientes tenían PSPD, 67% de ellos mujeres.⁽³⁾

¿Cómo adquiere alguien un trastorno por defectos de almacenamiento intrplaquetario?

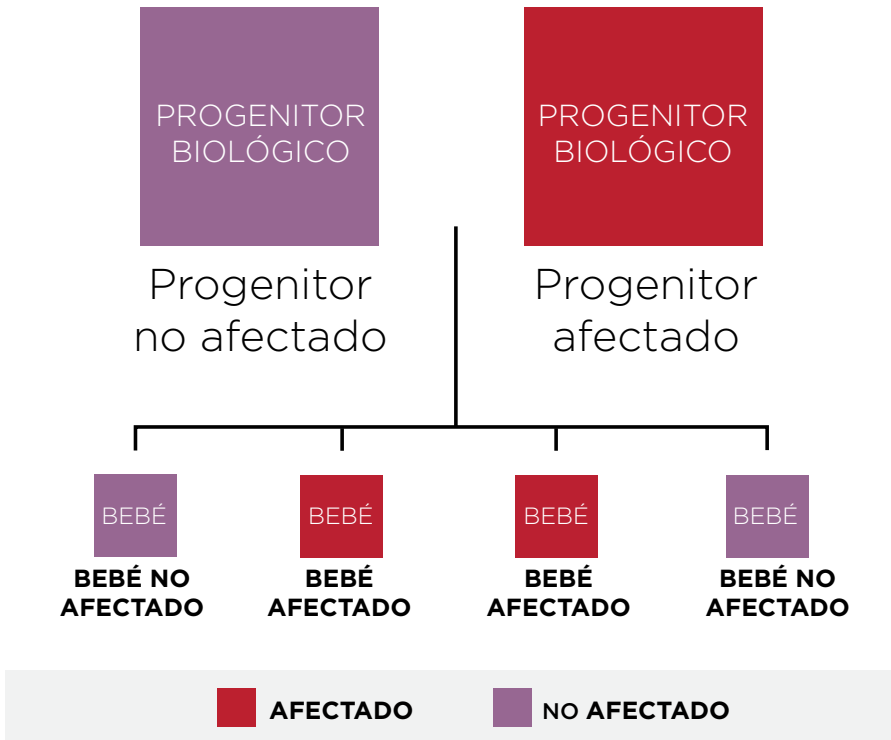
Los PSPD generalmente nos los transfieren nuestros padres (son hereditarios). También podrían presentarse durante el transcurso de la vida (adquiridos). Hay cuatro tipos principales de PSPD hereditarios: Deficiencia de gránulos densos, síndrome de plaquetas grises, trastorno plaquetario de Quebec, y deficiencia combinada de gránulos alfa y gránulos densos.⁽⁴⁾ Cada tipo tiene una amplia variedad de síntomas, e incluso los síntomas pueden ser muy diferentes en el mismo tipo. Los PSPD también pueden formar parte de otros síndromes hereditarios que no se abordarán en este documento. La forma en la que se hereda el trastorno puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva, o ligada al cromosoma X (**cuadro 1**).

Cuadro 1: Formas hereditarias de PSPD (adaptado de Sandrock et al., 2010)

Nombre	Síntomas	Anomalía plaquetaria	Herencia
Deficiencias de almacenamiento α			
Síndrome de plaquetas grises	Leves a moderados	Ausencia de gránulos, plaquetas de mayor tamaño	Generalmente autosómica recesiva, puede ser adquirida
Trastorno plaquetario de Quebec	Leves a moderados	Bajo contenido de gránulos, conteo plaquetario reducido	Autosómica dominante
Síndrome de artrogriposis, disfunción renal y colestasis	Leves a graves	Ausencia de gránulos, plaquetas de mayor tamaño	Autosómica recesiva
Deficiencias de almacenamiento δ			
Síndrome Hermansky-Pudlack	Moderados a graves	Deficiencia de gránulos densos	Autosómica recesiva
Síndrome Chediak-Higashi	Moderados a graves	Deficiencia de gránulos densos	Autosómica recesiva
Síndrome Griscelli	Leves o ausentes	No detectada	Autosómica recesiva
Deficiencias de almacenamiento $\alpha\delta$			
Anemia diseritropoyética ligada al cromosoma X con trombocitopenia/ macrotrombocitopenia ligada al cromosoma X	Moderados	Deficiencia de gránulos densos, gránulos α variables, plaquetas de mayor tamaño	Ligada al cromosoma X recesiva
Síndrome Wiskott-Alrich	Moderados a graves	Deficiencia de gránulos, plaquetas de menor tamaño	Ligada al cromosoma X recesiva

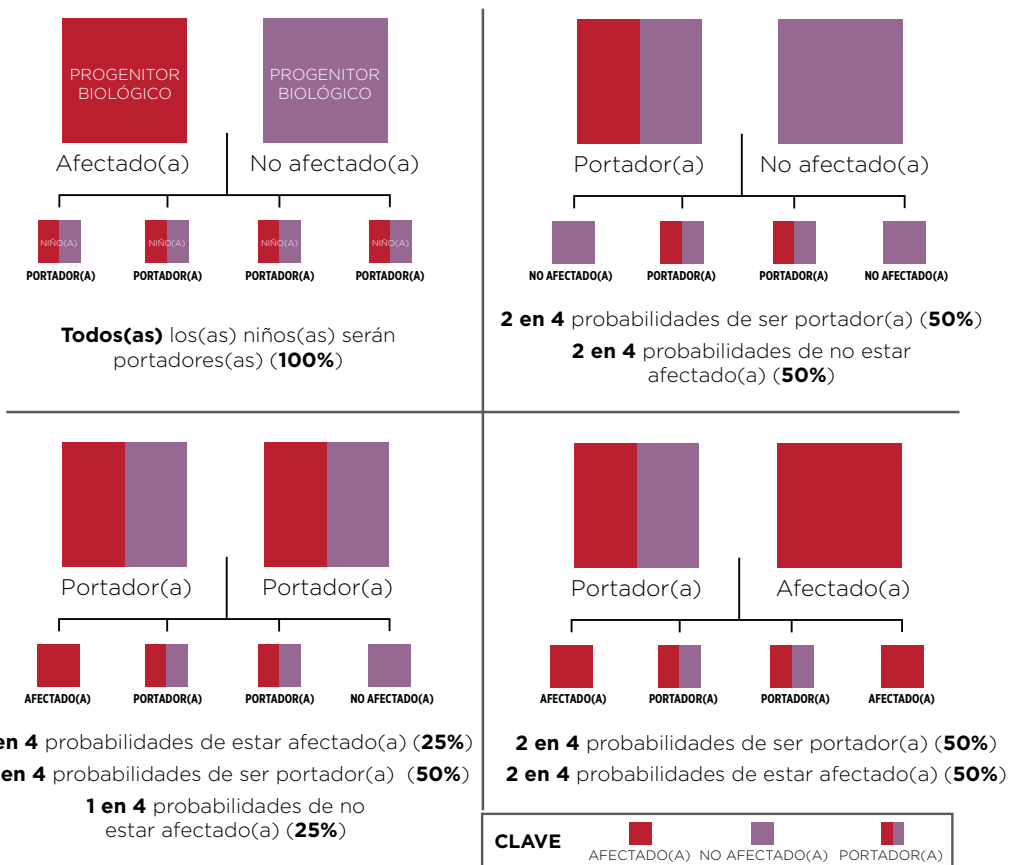
En el caso de trastornos autosómicos dominantes (**figura 1a**), si una persona heredara el gene defectuoso de un progenitor biológico, será suficiente para que se presenten señales o síntomas del trastorno. Cuando esa persona tiene hijos, cada bebé tendrá un 50% de riesgo (1 en 2 probabilidades) de heredar la copia mutada del gene del progenitor biológico afectado.

Figura 1a: Explicación de la herencia autosómica dominante de los PSPD



Cuando un trastorno se hereda de manera autosómica recesiva (**figura 1b**), una persona hereda el gene defectuoso de ambos progenitores biológicos (es decir, tendrá dos copias del gene). Ambos progenitores biológicos de una persona afectada generalmente tendrán una copia mutada del gene y se les conoce como portadores(as). Los(as) portadores(as) generalmente no presentan señales o síntomas del trastorno. Cuando dos portadores de un trastorno autosómico recesivo tienen hijos, cada bebé tendrá un 25% de riesgo (1 en 4 probabilidades) de tener el trastorno, un 50% de riesgo (1 en 2 probabilidades) de ser portador(a) como cada uno de sus progenitores, y un 25% de probabilidades de no tener el trastorno y no ser portador(a).

Figura 1b: Explicación de la herencia autosómica recesiva de los PSPD

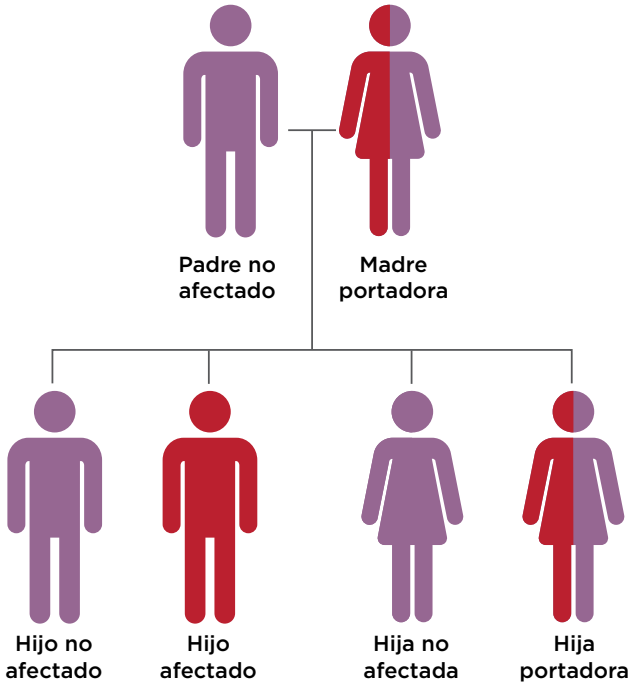


En personas con trastornos ligados al cromosoma X (como la hemofilia, **figura 1c**), el gene defectuoso está presente en el cromosoma X. Los cromosomas son estructuras formadas por ADN en las que se almacenan nuestros genes. Las personas que genéticamente son mujeres tienen dos cromosomas X y las personas que genéticamente son hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.

Es por esto que nuestros cromosomas X e Y se conocen como cromosomas sexuales. Con cada embarazo, las personas cuyo sexo asignado al nacer es femenino tienen una probabilidad de 50% (1 en 2) de transmitir el trastorno a su hijo o su hija. Las personas cuyo sexo asignado al nacer es masculino y tienen el gene defectuoso transmitirán el trastorno a todas sus hijas, pero a ninguno de sus hijos.

Figura 1c: Explicación de la herencia de PSPD ligada al cromosoma X

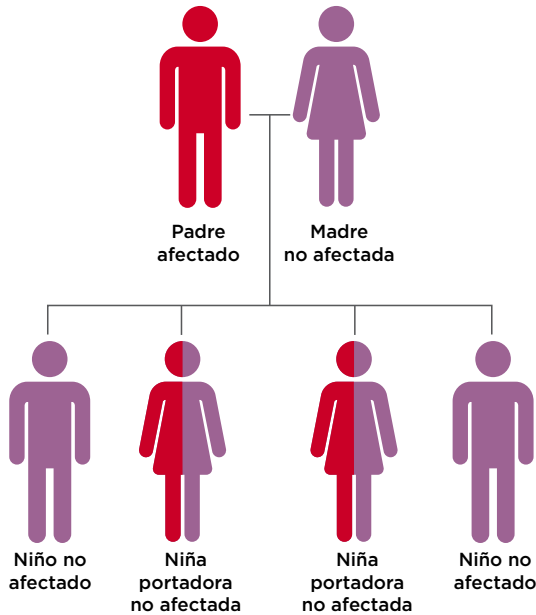
El padre no tiene hemofilia (XY)
La madre es portadora del gene de la hemofilia (XX)



50% de probabilidades de que cada hijo tenga hemofilia (XY)
50% de probabilidades de que cada hija sea portadora del gene de la hemofilia (XX)

Figura 1c: Patrón de herencia ligado al cromosoma X

El padre tiene hemofilia (XY)
La madre no tiene el gene de la hemofilia (XX)



Si usted conoce el tipo de PSPD que tiene y cómo se hereda puede utilizar la misma lógica para determinar las probabilidades de que sus hijos(as) resulten afectados(as) por esta deficiencia, dependiendo de los genes de usted y de su pareja. Si estuviera interesado(a) en averiguar de dónde provino la deficiencia o quién más en la familia pudiera correr el riesgo de tener el mismo trastorno, hay pruebas y asesoría genéticas disponibles.

Los patrones de herencia de los PSPD varían y dependen del tipo de trastorno.

Algunas veces, una persona podría desarrollar un PSPD en lugar de haber nacido con él; a esto se le conoce como una deficiencia adquirida. Los PSPD adquiridos se encuentran entre los tipos de trastornos sanguíneos menos comunes. Generalmente son causados por medicamentos, ciertos tipos de cáncer de la sangre, o cuando nuestro sistema inmunológico genera anticuerpos que funcionan en nuestra contra (trastornos autoinmunes). ⁽⁵⁾⁽⁶⁾⁽⁷⁾

Los PSPD también pueden formar parte de un síndrome genético hereditario diferente, como el síndrome Hermansky-Pudlak, el síndrome Chediak-Higashi, el síndrome de trombocitopenia con ausencia de radios, y el síndrome Wiskott-Aldrich.



¿Cuáles son los síntomas de los trastornos por defectos de _____ almacenamiento intraplaquetario?

Los síntomas de los PSPD pueden depender del tipo de trastorno que usted tenga. Incluso con el mismo trastorno y en la misma familia, los síntomas pueden ser muy diferentes de una persona a otra. Los síntomas pueden presentarse a cualquier edad y varían desde ausencia total de síntomas hasta hemorragias graves. Generalmente, los pacientes con PSPD tienen síntomas hemorrágicos de leves a moderados y rara vez requieren tratamiento, excepto cuando se someten a cirugías, sufren una lesión grave, o durante el embarazo. Usted podría presentar moretones y no tener idea de por qué aparecieron. Generalmente, estos moretones tienen un diámetro mayor a tres pulgadas. También podría presentar hemorragias nasales frecuentes, hemorragias de las encías con el cepillado o el uso de seda dental, periodos menstruales anormalmente abundantes o prolongados, y hemorragia excesiva después del parto. Si usted fuera portador(a) y presentara síntomas hemorrágicos es importante buscar atención médica de un hematólogo (médico especializado en el estudio de la sangre) con experiencia en el tratamiento de personas con trastornos hemorrágicos poco comunes o en un centro de tratamiento de hemofilia (HTC por su sigla en inglés).

- Los síntomas pueden ser tan leves que muchas personas no los notaran.
- A las personas podría diagnosticárseles un problema hemorrágico solo cuando tienen una lesión grave o se someten a una cirugía.
- Las personas con problemas hemorrágicos graves generalmente recibirán diagnóstico en una fase más temprana de la vida que las personas con síntomas leves.



¿Cómo se diagnostican los síntomas de los trastornos por defectos de almacenamiento intraplaquetario?

El primer paso para el diagnóstico de un PSPD es obtener un historial detallado de hemorragias o trastornos de usted (el paciente) y de su familia

Los PSPD se diagnostican observando una muestra de su sangre en el laboratorio. La primera prueba determinará cuántas plaquetas tiene en la sangre. Incluso si el resultado de esta prueba fuera normal, se realizarán más pruebas para determinar cómo funcionan sus plaquetas. Una muestra de su sangre se deposita en un tubo angosto, el cual a su vez se coloca en una máquina que mide el tiempo que tarda para que la abertura al final del tubo se cierre con un coágulo de sangre. Esta medida se llama tiempo de cierre. Un tiempo de cierre normal es de entre dos y nueve minutos. El tiempo de cierre será más largo si usted tuviera un trastorno de la coagulación. Para confirmar que tiene un trastorno plaquetario se realizará un estudio de agregación plaquetaria (agregación significa aglutinación). En este estudio, su muestra de sangre se mezcla con diferentes sustancias químicas que activarán a las plaquetas, y se mide la cantidad de aglutinación plaquetaria. Dependiendo del tiempo que tarden sus plaquetas en aglutinarse cuando se mezclan con estos diferentes activadores podrá determinarse qué tipo de trastorno plaquetario tiene usted.⁽⁸⁾ Es necesario prepararse para esta prueba evitando algunos medicamentos y alimentos, cuya lista le será proporcionada por su hematólogo.

A menudo, las pruebas podrían consistir en observar sus plaquetas bajo un microscopio especial llamado microscopio electrónico, el cual mostrará si hay gránulos en sus plaquetas y, de haberlos, si tienen formas defectuosas, como las que se observan en los PSPD. Este tipo de microscopio solamente se encuentra disponible en unos cuantos laboratorios del país. En casos poco comunes, las personas con un PSPD también podrían tener una mutación llamada RUNX1. Esta mutación significa que usted corre un mayor riesgo de ciertos tipos de cáncer de la sangre llamados neoplasias mieloides. Pruebas genéticas determinarán si usted tiene o no esta mutación. Si tuviera la mutación tendría que realizarse pruebas de sangre periódicas a fin de detectar cualquier señal o síntoma de estas neoplasias.⁽⁹⁾

El diagnóstico de los PSPD es complejo y requiere de colaboración entre médicos a fin de valorar todos sus síntomas, así como de análisis de laboratorio y pruebas genéticas.⁽⁷⁾ Para someterse a las pruebas adecuadas y recibir asesoría médica puede comunicarse con un hematólogo o centro de tratamiento de hemofilia (HTC por su sigla en inglés). Ellos le proporcionarán instrucciones antes de las pruebas.



¿Cuáles son los tratamientos para los trastornos por defectos de almacenamiento intraplaquetario



Para recibir atención ideal, usted debería encontrar un médico especializado, llamado hematólogo, con experiencia en el tratamiento de PSPD. La mayoría de estos especialistas trabajan en centros de tratamiento de hemofilia (HTC por su sigla en inglés).

Su proveedor de atención médica trabajara con usted a fin de preparar un plan de tratamiento ideal con base en su historial hemorrágico, el tipo de PSPD que usted tenga, y su gravedad. Algunos tratamientos funcionarán mejor para algunas personas y no otras, de modo que su tratamiento será personalizado.

Para síntomas menores, el tratamiento podría abarcar terapias que se aplican sobre la piel o aerosoles nasales para ayudar a controlar hemorragias nasales.⁽¹⁰⁾ Medicamentos como el ácido tranexámico pueden tomarse como tabletas o como líquido para ayudar a que los coágulos duren más tiempo. Con frecuencia, el ácido tranexámico se utiliza para controlar periodos menstruales abundantes y puede tomarse por vía oral para controlar hemorragias de la nariz y las encías.⁽⁴⁾ También puede agregarse directamente a una herida mediante una gaza humedecida. Un medicamento llamado desmopresina puede utilizarse antes de cirugías dentales en pacientes con síntomas leves. Tanto la desmopresina como el ácido tranexámico se encuentran disponibles como aerosoles nasales para ayudar a controlar hemorragias nasales. Los periodos menstruales abundantes (periodos abundantes de larga duración) en mujeres con PSPD pueden controlarse con terapias hormonales; éstas abarcan pastillas que generalmente contienen estrógeno (por ej., levonorgestrel), dispositivos intrauterinos (DIU), o implantes bajo la piel (por ej., Norplant/Nexplanon).⁽¹⁰⁾ Para controlar el sangrado abundante, durante los primeros cinco días del periodo menstrual pueden tomarse medicamentos que evitan el sangrado excesivo (por ej., ácido tranexámico). Si la paciente ya no estuviera en edad de procrear, la eliminación del revestimiento del útero (ablación endometrial) constituye una opción que generalmente mejora los síntomas.⁽²⁾

El factor 7 activado recombinante (rFVIIa) es una proteína sintética aprobada para usarse durante cirugías y recuperación de cirugías, durante el parto, o cuando otros métodos de tratamiento no han funcionado.⁽¹¹⁾

La transfusión (en una vena) de plaquetas normales puede usarse para controlar o prevenir hemorragias más graves en personas con PSPD, pero no se requiere con frecuencia y no es eficaz en el caso de algunos tipos del trastorno.⁽⁴⁾ Recibir transfusiones de plaquetas durante un periodo determinado podría provocar que su cuerpo generara anticuerpos contra las plaquetas infundidas, evitando que funcionen.⁽²⁾ No obstante, antes de una cirugía mayor a menudo se recomienda una transfusión de plaquetas. Para disminuir las probabilidades de que su cuerpo genere anticuerpos contra las plaquetas transfundidas, su médico podría tratar de encontrar plaquetas donadas que sean compatibles con sus propias plaquetas.

Si usted tuviera un PSPD, no se recomienda el uso de algunos medicamentos, entre ellos antidepresivos ISRS y aspirina, porque podrían afectar la función plaquetaria e incrementar el riesgo de hemorragia.

Para obtener una lista actualizada de tratamientos aprobados por la FDA para todos los trastornos hemorrágicos visite

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

¿Qué precauciones particulares es necesario

tomar si piensa embarazarse? _____



“Es importante trabajar estrechamente con un hematólogo con experiencia en el tratamiento de PSPD.”

Hay muy poca investigación sobre mujeres con PSPD durante el embarazo.^(11, 12) Si bien no se ha reportado un mayor riesgo de aborto espontáneo o parto prematuro, existe un riesgo ligeramente más elevado de hemorragia excesiva durante el parto.⁽¹³⁾ Antes de embarazarse, una cita con su hematólogo es indispensable. Es importante trabajar estrechamente con un hematólogo con experiencia en el tratamiento de PSPD. Su hematólogo puede orientar a su ginecobstetra a fin de ayudar a preparar un plan de tratamiento durante el parto, el nacimiento y el periodo posparto (de cuatro a seis semanas después del nacimiento). Un hematólogo también podrá proporcionarle atención a su bebé y realizar las pruebas necesarias.

CONSEJOS DE OTROS MIEMBROS DE LA COMUNIDAD DE PSPD



Aunque las probabilidades estén en nuestra contra porque tenemos un trastorno hemorrágico, haga todo lo posible por vencerlas. Nadie en este mundo puede definir la normalidad, de modo que isiga siendo diferente, acepte su trastorno, y demuéstreles a todos que tendrá éxito! ¡La felicidad y el éxito los define usted!”

Paciente con PSPD



Documente síntomas/molestias a fin de observar patrones en lo que provoca las hemorragias.”

Paciente con PSPD



Pequeños pasos es mejor que ningún paso.”

Paciente con PSPD



Formar parte de la familia de trastornos hemorrágicos es un don; podremos ser “uno en un millón”, pero no estamos solos.”

Paciente con PSPD



Esto mejora.”

Paciente con PSPD

¿Dónde más puedo obtener información adicional?

Ahora forma parte de una familia conocida como la comunidad de trastornos hemorrágicos. Usted no está solo(a) y puede recurrir al apoyo de otros miembros de la comunidad, en caso necesario.



Aprenda cómo manejar la divulgación del trastorno hemorrágico de su hijo(a) a la guardería, la escuela, el trabajo, las salas de urgencias, y a especialistas no hematólogos.



Aprenda más sobre cómo abogar por tratamiento adecuado en una sala de urgencias o con otros proveedores de atención médica que pudieran no saber mucho sobre PSPD. Al viajar o acudir a la sala de urgencias, siempre lleve consigo la carta que le proporcionó el HTC con su plan de tratamiento.



Averigüe dónde conectarse con otras personas con trastornos hemorrágicos a nivel local.

Recursos:

The National Hemophilia Foundation

- **Trastornos plaquetarios hereditarios:** <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/inherited-platelet-disorders>
- **Pasos para una vida - Información básica sobre trastornos hemorrágicos:** <https://stepsforliving.hemophilia.org/>
- **Webinario de Sweta Gupta - Basics of Rare Platelet Disorders:** <https://www.hemophilia.org/educational-programs/education/online-education/basics-of-rare-platelet-disorders>
- **HANDI línea de apoyo sin costo:** 1-800-42-HANDI

HemAware revista sobre trastornos hemorrágicos

<https://hemaware.org/>

- **Pregnancy planning and bleeding disorders:** <https://hemaware.org/womens-health/pregnancy-planning-and-bleeding-disorders>

The Canadian Hemophilia Society

- **Platelet function disorders:** <https://www.hemophilia.ca/platelet-function-disorders/>

Centers for Disease Control and Prevention

- **Platelet disorders report:** <https://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/communitycounts/data-reports/2021-09/table-5-platelet-disorders.html>

Foundation for Women & Girls with Blood Disorders

- **Clinics and services for women and girls with bleeding disorders and sickle cell disease:** <https://www.fwgbd.org/clinics>

Hemophilia Federation of America

- **The learning central:** <https://www.hemophiliafed.org/the-institute/>

Hemophilia of Georgia

- **The Hemophilia, von Willebrand Disease & Platelet Disorders Handbook - Platelet Storage Pool Disease:** <https://www.hog.org/handbook/section/1/platelet-storage-pool-disease>

Mayo Clinic

- **Autosomal recessive inheritance pattern:** <https://www.mayoclinic.org/autosomal-recessive-inheritance-pattern/img-20007457>
- **Autosomal dominant inheritance pattern:** <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/genetic-testing/multimedia/genetic-disorders/sls-200762167s=3>
- **X-linked inheritance pattern (affected father):** <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/genetic-testing/multimedia/genetic-disorders/sls-200762167s=5>
- **X-linked inheritance pattern (carrier mother):** <https://www.mayoclinic.org/tests-procedures/genetic-testing/multimedia/genetic-disorders/sls-200762167s=6>

National Institutes of Health

- **Genetic and Rare Disease Information Center:** <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/5034/platelet-storage-pool-deficiency>
- **MedlinePlus - Gray platelet syndrome:** <https://medlineplus.gov/genetics/condition/gray-platelet-syndrome/>

Federación Mundial de Hemofilia

- **Trastornos plaquetarios hereditarios:** https://elearning.wfh.org/elearning-centers/inherited-platelet-disorders/?_gl=1%2A1ejo-eyoy%2A_ga%2AMTK5MDkONzA3MI4xNjUxMDYONTM3%2A_ga_7974KH9LH5%2AMTYIMjC3OTYONC40LjEUMTYIMjC3OTY5My4w&_ga=2.65868142.1352437055.1652779652-1990947072.1651064537

Referencias:

1. Sandrock K and Zieger B. Current strategies in diagnosis of inherited storage pool defects. *Transfus Med Hemother*. 2010;37(5):248-58.
2. Lambert MP. What to do when you suspect an inherited platelet disorder. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2011; 377-83.
3. Centers for Disease Control and Prevention [Internet]. Platelet disorders: HTC population profile patient characteristics, platelet disorders, data reported from 1/1/2012 through 9/29/2021. [actualizado el 6 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/communitycounts/data-reports/2021-09/table-5-platelet-disorders.html>.
4. Bolton-Maggs PH, et al. A review of inherited platelet disorders with guidelines for their management on behalf of the UKHCDO. *Br J Haematol*. 2006;135(5):603-33.
5. Scharf RE. Drugs that affect platelet function. *Semin Thromb Hemost*. 2012;38(8):865-83.
6. Casari C, Bergmeier W. Acquired platelet disorders. *Thromb Res*. 2016;141 Suppl 2:S73-5.
7. Dupuis A, et al. Platelet delta-storage pool disease: An update. *J Clin Med*. 2020 Aug;9(8):2508
8. Kim B. Diagnostic workup of inherited platelet disorders. *Blood Res*. 2022 Apr 30;57(1):11-9.
9. Deutch N, et al. RUNX1 familial platelet disorder with associated myeloid malignancies. In: Adam MP, et al., editors. *GeneReviews* [Internet]. University of Washington, Seattle: 2021.
10. Simon D, Kunicki T, Nugent D. Platelet function defects. *Haemophilia*. 2008;14(6):1240-9.
11. Barone I, et al. Management of platelet storage pool disease during pregnancy with recombinant factor VIIa. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2013;170(2):576-7.
12. Khakwani S, et al. Platelet storage pool disorder: Multidisciplinary planning in pregnancy. *BMJ Case Rep*. 2021;14(5):e239321.
13. Civaschi E, et al. Analysis of 65 pregnancies in 34 women with five different forms of inherited platelet function disorders. *Br J Haematol*. 2015;170(4):559-63.

Reconocimientos:

National Hemophilia Foundation (NHF) está dedicada a la búsqueda de curas para trastornos sanguíneos hereditarios y a abordar y prevenir las complicaciones de estos trastornos mediante actividades educativas, de investigación y de cabildero que permitan que personas y familias prosperen.

NHF desea expresar su reconocimiento a Heather L. Mason, PhD/Coufeterly Comms y Nikole Scappe por la preparación del contenido; a Lena Volland, PT, DPT y Kate Nammacher, MPH, por sus comentarios y revisiones. Un agradecimiento especial a la doctora Suchitra Acharya, a Chelsea A. Nabritt, a Gabrielle Flores y a todas las personas que revisaron los borradores de esta publicación. Esta publicación es posible gracias al apoyo de los patrocinadores del programa de educación comunitaria de la NHF en 2022: BioMarin, Genentech, Hemophilia Alliance, Sangamo, Sanofi Genzyme, y Takeda.

Este documento tiene fines informativos exclusivamente. No debe utilizarse para determinar cobertura de atención médica o tratamiento. El Consejo Asesor Médico y Científico (MASAC, por sus siglas en inglés) de la NHF recomienda que la decisión sobre el producto utilizado por una persona, junto con el régimen de tratamiento correspondiente, la tomen de manera conjunta el médico y el paciente.

© 2022 National Hemophilia Foundation. El material de esta publicación no puede reproducirse sin la autorización expresa de National Hemophilia Foundation.



NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION

for all bleeding disorders

Contáctenos:

7 Penn Plaza, Suite 1204
New York, NY 10001

www.hemophilia.org

Tel. : 212.328.3700
Sin costo : 888.463.6643
Correo-e : info@hemophilia.org