

# DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE QUISTE HEMOFÍLICO. REPORTE DE CASO

## EARLY DIAGNOSIS OF HEMOPHILIC CYST. CASE REPORT

## DIAGNÓSTICO PRECOCE DE CISTO HEMOFÍLICO. RELATO DO CASO

**ROCÍO MARÍN PANCHEZ<sup>1</sup>, LORENA MONSERRATE COELLO<sup>1</sup>, TERESA RIZZO DELGADO<sup>1</sup>, CRISTINA ALMEIDA BETTY<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, hospital del niño Dr. Francisco de Icaza Bustamante, Guayaquil, Ecuador.

<sup>2</sup> Hospital Luis Vernaza. Hospital General II División Ejército, Guayaquil, Ecuador.

### Resumen

Los trastornos hereditarios de la coagulación con mayor incidencia en la edad pediátrica son la hemofilia A (deficiencia factor VIII), la hemofilia B o enfermedad de Christmas (deficiencia factor IX) y la enfermedad de Von Willebrand. Siendo la hemofilia una enfermedad de tipo hereditario ligado al cromosoma X que se manifiesta con ausencia o disminución de la función de los factores de coagulación (factor VIII y IX) que impide una correcta hemostasia y consecuentemente hemorragias tanto interna como externas. Existen varias complicaciones causadas por esta patología siendo la más infrecuente el quiste hemofílico. Por este motivo se presenta el caso clínico de un paciente de 14 años de edad con diagnóstico de hemofilia reciente y a pesar de recibir tratamiento específico persistió la tumoración a nivel gemelar izquierdo. El principal objetivo es dar a conocer la importancia del diagnóstico temprano junto al manejo multidisciplinario.

**PALABRAS CLAVE:** hemofilia B, hemofilia A, diagnóstico.

### Abstract

Hereditary haemophilia A (factor VIII deficiency), hemophilia B or Christmas disease (factor IX deficiency), and Von Willebrand's disease are the most common inherited disorders of pediatric age. Hemophilia is an X-linked hereditary disease that manifests itself with absence or decrease in the function of coagulation factors (factor VIII and IX), which prevents correct hemostasis and consequently internal and external hemorrhages. There are several complications caused by this pathology being hemophilic cyst the less common. For this reason the clinical case of a 14-year-old patient with a diagnosis of recent hemophilia is presented and, despite receiving specific treatment, the tumor remained at the left twin level. Our goal is to emphasize on the importance of early diagnosis along with multidisciplinary management of the disease.

**KEYWORDS:** hemophilia B, hemophilia A, diagnosis.

### Resumo

**DESORDENS** hemorrágicas hereditárias com incidência aumentada em crianças são a hemofilia A (falta do factor VIII), a hemofilia B ou a doença de Christmas (deficiência do factor IX) e a doença de Von Willebrand. Sendo a hemofilia uma doença hereditária ligada ao cromossoma X que manifesta-se com ausência ou diminuição da função dos factores de coagulação (factor VIII e IX) que impede a hemostase adequada e consequentemente, sangramento interno e externo. Existem várias complicações causadas por esta patologia sendo o cisto hemofílico o mais incomum. Por esta razão, se apresenta o caso clínico de um paciente de 14 anos de idade recentemente diagnosticado com hemofilia, e apesar de receber tratamento específico tem persistido tumor a nível gemelar esquerda. Nosso objetivo é divulgar a importância do diagnóstico precoce junto a gestão multidisciplinar.

**PALABRAS-CHAVE:** hemofilia B, hemofilia A, diagnóstico.

## INTRODUCCIÓN

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica hereditaria caracterizada por la deficiencia funcional o cuantitativa del factor VIII (hemofilia A) o del factor IX (hemofilia B) de la coagulación,<sup>1,2</sup> esto debido a un defecto en los genes que se encuentran localizados en el brazo largo del cromosoma X.<sup>2,3</sup> Alrededor de dos tercios de los pacientes presentan antecedentes familiares de hemorragias.<sup>2,4,5</sup> En la hemofilia A o B los hombres son los principales afectados y las mujeres son quienes portan y transmiten la enfermedad.<sup>1,2,5</sup>

De acuerdo a la Federación Mundial de Hemofilia actualmente existen registrados más de 150.000 pacientes con hemofilia en 77 países; sin embargo, se estima que deben existir 400.000 en todo el mundo.<sup>1,2,6</sup> El 90 % de las personas con hemofilia A o B severas presentan complicaciones secundarias a episodios hemorrágicos como lo son los quistes.<sup>1,3,5,7</sup> Hay tres tipos principales de quistes hemofílicos<sup>8</sup> que afectan a los músculos y pueden ser definidos en relación a su origen y curso subsiguiente.

Quiste simple, el cual ocurre dentro de la envoltura de la fascia del músculo. Quistes que se desarrollan en músculos con una ancha unión fibrosa al periostio y que pueden levantar una fina capa de cortical al interferir el aporte de sangre al periostio. Pseudotumor que comienza como una hemorragia subperióstica con despegamiento del periostio de la corteza, hasta que esto se limita por la aponeurosis o uniones tendinosas.<sup>9</sup>

Existen lesiones externas al músculo que por su extensión dificultan el diagnóstico en la evolución de complicaciones de la hemofilia, cuando una articulación ha presentado episodios reiterados de hemartrosis y según su cronicidad culminan en artropatía hemofílica.<sup>10</sup>

## REPORTE DE CASO

Los autores presentan un caso clínico del hospital del niño Dr. Francisco de Icaza Bustamante de Guayaquil. Paciente masculino de 14 años de edad que ingresa por cirugía menor el 11 de abril de 2014 con dolor de gran intensidad, edema y limitación de la movilidad de extremidad inferior izquierda con apariencia de desgaste físico, pálido, en mal estado general.

Interrogando al familiar indica que hace cuatro días, previo al ingreso padeció trauma contuso por caída desde las gradas de su casa y fue

llevado a personal empírico (sobador) y luego al hospital. En este centro se realizó radiografía anteroposterior y lateral de pierna izquierda que evidencia fractura de meseta tibial, además de aumento de tamaño en tejido blando de extremidad afectada (Figura 1).



**Figura 1.** Radiografía anteroposterior y lateral de pierna izquierda, muestra presencia de masa en su segmento superior

Se instauró antibióticos por presencia de masa blanda móvil en rodilla izquierda y fue remitido al servicio de observación del área clínica de emergencia, con inmediata transfusión de dos unidades glóbulos rojos concentrados por presentar anemia severa (hematocrito 15 %, hemoglobina 5 g/dl) y prolongación de tiempos de coagulación (tiempo de protrombina 60 segundos y tiempo parcial de tromboplastina 106 segundos).

Refieren antecedentes de presunta tuberculosis pulmonar a los 4 años de edad sin tratamiento por ausencia de confirmación diagnóstica y aspecto actual se solicita valoración del servicio de Infectología quien ordena baciloscopia en esputo obteniéndose resultado positivo (+++) confirmando el diagnóstico de tuberculosis y recibe tratamiento específico inmediatamente dado por primer esquema antifímico por ocho semanas (INH 5mg/kg/día - isoniazida 175mg, RIF 10mg/kg/día - rifampicina 350mg, PZA 30mg/kg/día - pirazinamida 1g, EMB 25mg/kg/día - etambutol 875mg).

Por presentar signos de sepsis clínica e inestabilidad hemodinámica es derivado al área de reanimación en condiciones clínicas graves, con presencia de hematoma en brazo derecho. A las pocas horas se observa hematuria macroscópica

y es valorado por nefrología indicando que exámenes de función renal, se encuentran dentro de parámetros normales para su edad; mientras traumatología y cirugía vascular reportan probable síndrome compartimental y recomiendan tratamiento expectante por probable caso de hemofilia en confirmar. La ecografía a nivel de articulación de rodilla izquierda muestra colección líquida en tercio proximal, sugestiva de hemartrosis de evolución tórpida, al mismo tiempo hematología envía exámenes para factores de coagulación por presentar tiempos de tromboplastina prolongados, presencia de hematuria macroscópica, hematomas en sitios de venopunción y hemartrosis en rodilla izquierda.

A los siete días de su ingreso se estabiliza hemodinámicamente; es derivado al área de infectología para continuar tratamiento antifímico, sus resultados de factores de coagulación reportan déficit de 0.3 % del factor VIII, confirmando hemofilia tipo A de grado severo. Se inician administración de factor VIII y se observa mejoría clínica progresiva con disminución de edema local, sin embargo, persiste tumoración a nivel de gemelos de pierna izquierda (Figura 2).



Figura 2. Imagen de pierna izquierda. Se observa tumoración a nivel gemelar.

Se solicita nueva valoración por hematología con control ecográfico del área de tumoración que expresa colección líquida de consistencia mixta con perímetro de aproximadamente 41cm. En tomografía axial computarizada de pierna izquierda presenta hallazgos de fractura de meseta tibial no desplazada, hematoma de tercio superior y disminución acentuada de la estructura esponjosa de la epífisis de pierna izquierda. Motivo por el que el departamento de Traumatología indica valoración por servicio de Oncología para descartar proceso maligno.

A los 37 días de ingreso hospitalario (trámites de adquisición de estudios de imágenes y especiales), se descarta masa maligna y se confirma diagnóstico de quiste hemofílico a nivel de zona gemelar izquierda con presencia de sangre acumulada que provoca la destrucción ósea. Se realiza resonancia magnética nuclear de pierna izquierda y densito-

metría ósea en su 67 día de evolución, que informa presencia de dos colecciones líquidas de paredes gruesas localizadas en músculos de gemelos en región posterior y hueso poplíteo compatible con hematomas (Figura 3). Servicio de Traumatología indica drenaje, previa estabilización de tiempos de coagulación y Factor VIII por riesgos de sangrados.



Figura 3. Resonancia magnética nuclear de pierna izquierda. Se observa dos colecciones líquidas a nivel gemelar.

Se extiende el alta del servicio de Infectología por baciloscopia de esputo seriadas negativas, mientras el servicio de Hematología indica su admisión a los 79 días de hospitalización; el servicio de Cirugía Vascular realiza angiorensonancia magnética de rodilla izquierda con reconstrucción angiográfica de zona afectada donde se observa en la región posterior de la rodilla izquierda dos formaciones tumorales encapsuladas de bordes bien definidos que miden 11x7cm y 4x5cm aproximadamente, no se identifican vasos en el interior de la lesión, confirmandose sus características de hematomas.

Se programa para drenaje de hematomas previa estabilización en el aspecto hematológico recibiendo factor VIII, una semana antes, una hora antes y posterior de cirugía (131 días desde el ingreso). En intervención quirúrgica se drenó los quistes hemofílicos en cantidad de 80cc de sangre sin complicaciones previas, durante o postoperatorias. Se observa recuperación clínica durante los seis días posteriores y alta médica a los 137 días de hospitalización en condiciones clínicas estables, esto es, en su función hematológica, al recibir dosis de factor VIII; a nivel infectológico, con tratamiento antifímico en su segunda fase por 18 semanas más (INH 5mg/kg/día, RIF 10mg/kg/día), su control respectivo de baciloscopia negativa, rehabilitación según citas por resolución del caso por apoyo de traumatología.

## DISCUSIÓN

Este trabajo nos dirige a evaluar correctamente al paciente que cursa con manifestaciones hemorrágicas, masas ocupantes de tejido y comorbilidades crónicas tipo infecciosa y/o nutricional, para definir acertadamente en su

diagnóstico del cual se tomarán decisiones. Los síntomas dependen en gran parte del grado de deficiencia del factor de la coagulación y por esto se clasifican en: grave <1 %, moderada entre 1 y 5 % y leve con > 5 % de actividad.<sup>1-5</sup>

Muchas veces es difícil realizar el diagnóstico, sin embargo es posible confirmarlo, incluso a nivel prenatal por medio de biopsia de vello coriónico entre las 9 y 11 semanas de gestación o por medio de una amniocentesis entre las 12 y 15 semanas extrayendo ADN de las células fetales para el diagnóstico basado en el ADN según las guías de esta patología.<sup>3,4,5</sup> El diagnóstico de la hemofilia es básicamente clínico,<sup>1-5</sup> los aspectos clave son la historia clínica con énfasis en los antecedentes heredofamiliares y el patrón de herencia, la semiología de la hemorragia, la exploración física y los exámenes de laboratorio tanto de escrutinio como confirmatorios.<sup>3,5</sup>

Los exámenes de laboratorio que se recomiendan enviar ante su sospecha son la: biometría hemática completa, tiempo de hemorragia, tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPa) con correcciones y diluciones, tiempo de protrombina (TP) y tiempo de trombina (TT). Su confirmación diagnóstica se realiza con la determinación de los factores de coagulación VIII coagulante (FVIII: C) o IX coagulante (FIX: C)<sup>1-4</sup>, la prueba que mejor refleja los FVIII y FIX es el TTPa. En un paciente típico el TTPa está prolongado y corrige al adicionar plasma normal; el resto de las pruebas permanecen normales,<sup>5</sup> como se efectuó en el presente caso clínico. Una vez realizado el diagnóstico de hemofilia, es necesario la búsqueda de enfermedades transmitidas por transfusión a través de pruebas de serología viral: virus de la hepatitis C (VHC), hepatitis B (VHB) y virus de la inmunodeficiencia humana (VIH)<sup>1,3</sup> aplicado a este caso favorablemente.

El pseudotumor hemofílico es una rara y grave complicación de la Hemofilia, constituye 1-2 % de los casos<sup>9,11,12</sup>, se manifiesta como un hematoma en diferentes estadios de organización y por hemorragias constantes y recurrentes que afectan al hueso manifestándose radiográficamente como lesiones osteolíticas u osteoblásticas<sup>9,13</sup> no compatible con este caso. Mientras que el quiste hemofílico afecta el músculo pero no al hueso, siendo indolora de lento crecimiento, irregular que puede comprimir órganos vitales, causar deformidad en alguna extremidad a simple vista.<sup>6,14</sup> Este quiste puede ser una lesión severa,

manifestándose como un cuadro indistinguible de tumores malignos osteogénicos y siempre hay que descartar las neoplasias malignas de hueso y de tejidos blandos.<sup>9,15</sup>

El diagnóstico diferencial del pseudotumor hemofílico es en gran parte académico, ya que su diagnóstico puede hacerse con confianza cuando hay hallazgos imagenológicos característicos en un paciente con una grave alteración de la coagulación. Sin embargo, hay muchos otros tumores óseos malignos que pueden parecerse, como el fibrosarcoma, el plasmocitoma, el histiocitoma fibroso maligno, el osteosarcoma telangiectásico y la enfermedad metastásica por tumores primarios de riñón, glándula tiroides y pulmón.<sup>16</sup>

## CONCLUSIONES

El diagnóstico de la hemofilia es básicamente clínico basado en el interrogatorio, los antecedentes heredofamiliares, la semiología de la hemorragia y la exploración física. Mientras los exámenes de laboratorio, tanto de escrutinio como confirmatorios son útiles para validarlo.

El tratamiento multidisciplinario de los pacientes con hemofilia es fundamental, este equipo debería estar conformado por el hematólogo, ortopedista, coordinador de enfermería, trabajador social y fisioterapeuta; muchas veces también es importante incluir al nutriólogo, especialista en enfermedades infecciosas, hepatólogo, dentista, terapeuta ocupacional, especialista en rehabilitación vocacional, psicólogo y asesor en genética, pues la atención integral fomenta la salud física, psicosocial y calidad de vida a la vez que disminuye la morbilidad y mortalidad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Berges García A, González Ávila A, Martínez-Murillo C, García Chávez J, Vélez Ruedas M. Guía de práctica clínica de Diagnóstico y tratamiento de Hemofilia Pediátrica. Secretaría de Salud de México; CENETEC, 2009. Actualización 2012. Disponible en: [http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/141\\_GPC\\_HEMOFILIA\\_PEDIATRICA/Imss\\_ER.pdf](http://www.cenetec.salud.gob.mx/descargas/gpc/CatalogoMaestro/141_GPC_HEMOFILIA_PEDIATRICA/Imss_ER.pdf) (último acceso 09 septiembre 2016).
2. World Federation of Hemophilia. Guía de práctica clínica de Hemofilia. Guías para el tratamiento de la hemofilia. Segunda edición. Montreal, Canadá; 2012. Haemophilia; Epub 2012 JUL 6. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1513.pdf> (último acceso 09 septiembre 2016).
3. Consenso de Médicos especialistas en Hemofilia de la República Argentina. Guía de Tratamiento de la Hemofilia.



- Primera Edición. Buenos Aires, Argentina; 2011. Disponible en: <http://www.hemofilia.org.ar/archivos/pdfs/GuiaTratamientoHemofilia.pdf> (último acceso 09 septiembre 2016).
- World Federation of Hemophilia. Hemophilia of Georgia. Protocolos para el tratamiento de la hemofilia y de la enfermedad Von Willebrand. Tercera edición. Georgia, Estados Unidos, 2008. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1138.pdf> (ultimo acceso 09 septiembre 2016).
  - García-Chávez J, Majluf-Cruz A. Actualización en Hemofilia. Gaceta Médica de México. 2013;149:308-21.
  - García-Pérez R, Torres-Salmerón G, Sánchez-Bueno F, Garcia-Lopez A, Parrilla-Paricio P. Intraabdominal hemophilic pseudotumor: case report. Rev Esp Enferm Dig. (Madrid). 2010;102(4):275-80.
  - Fernández-Palazzi F, Caviglia H, Bernal R. Problemas ortopédicos del niño hemofílico. Rev Ortop Traumatol. (Caracas). 2001;2(45):144-50.
  - Fernández Ja, Mathews JM. The haemophilic pseudotumor or haemophilic subperiosteal haematoma. J Bone Joint surg 1965;47B:256.
  - Mendoza-Ramírez S, Dorantes-Heredia R, Gamboa-Domínguez A, Martínez-Hernandez J, Vicuña-Honorato I, Aguilar-Neri E, et al. Seudotumor hemofílico: complicación poco frecuente en pacientes con deficiencia del factor VIII y IX que asemeja sarcoma de partes blandas. Elsevier España. Rev Esp Patol. (México). 2012;45(4):243-46.
  - Lafeber F, Miossec P, Valentino L. Physiopathology of Haemophilic Arthropathy [abstract]. Haemophilia 2008;14(4):3-9.
  - Cortés Gomez J. Pseudotumor hemofílico. Reporte de Caso clínico. Rev Mex Ortop Ped. (México) 2007;1:25-28.
  - Ruiz F, Reche A, García E, Chamorro C. Estudio por imagen del seudotumor hemofílico. Radiología 2002;44(5):220-223.
  - Jaovisidha S, Ryu KN, Schweitzer ME, Sartoris DJ, Resnick D, Hodler J. Hemophilic Pseudotumor: spectrum of MR findings. Skeletal Radiol 1997;26:468-74.
  - Hermann G, Gilbert MS, Abdelwahab F. Hemophilia: evaluation of musculoskeletal involvement with CT, sonography and MR imaging. AJR 1992;158:119-23.
  - Alessi S, Depaoli R, Canepari M, Bartolucci F, Zacchino M, Draghi F. Baker's cyst in pediatric patients: Ultrasonographic characteristics. Elsevier. Journal of Ultrasound 2012;15:76-81.
  - Uriza L, Berdugo A, Tovar Partija R, Blanco G. Pseudotumor hemofílico. Reporte de un caso. Universitas Médica 2006;48(1):71-74.