



Más allá de las crisis focales: un caso de hemofilia A de debut atípico

M.^ª Victoria Ordoño Saiz, Margarita Fernández Polo, Stephany Viviana Galindo Galindo, Esther Apolinar Valiente, Ana Bayo Pérez

CS Integrado de Alaquàs. Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. España.

Publicado en Internet:
14-junio-2021

M.^ª Victoria Ordoño Saiz:
m.victoriaordono@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de un debut de hemofilia A en un lactante de cuatro meses con clínica de crisis epilépticas parciales.

CASO CLÍNICO

Lactante varón de cuatro meses, sin antecedentes de interés, que consulta por presentar en las últimas 15 horas tres episodios de hipertonia y movimientos clónicos de todo el miembro superior derecho con nivel de conciencia y respuesta normal, estando tranquilo y quedando posteriormente con el miembro afecto hipotónico e hipoactivo. Los dos primeros episodios son autolimitados, de aproximadamente dos minutos de duración, pero el tercero dura dos horas, por lo que consultan en el centro de salud, siendo remitido Urgencias Hospitalarias.

A su llegada, habían cesado los movimientos, las constantes eran normales y a la exploración física destacaba una monoparesia e hipotonía de miembro superior derecho. Se realizó una analítica sanguínea con hemograma y bioquímica normales, un electroencefalograma con actividad eléctrica del hemisferio izquierdo en relación con un posible periodo postictal. Se decide ingreso, administración de bolo intravenoso de Levetiracetam y se pauta mantenimiento con el mismo fármaco. Ante persistencia de focalidad neurológica con ausencia de prensión palmar derecha se realiza una resonancia magnética cerebral (Fig. 1) con presencia de una hemorragia a nivel frontoparietal izquierda en la que se sospecha base tumoral, por lo que se remite a hospital de referencia.

Ingresa en la unidad de cuidados intensivos pediátricos, el miembro superior derecho continúa hipoactivo, resto de la exploración física sin cambios, constantes normales y esta-

ble clínicamente. En controles de hemostasia destaca un tiempo de tromboplastina parcial activado alargado (100) y estudio de los factores de la coagulación con factor VIII indetectable, por lo que se inicia tratamiento con el mismo. De forma puntual precisa dosis de vitamina K intravenosa por Quick 45% y transfusión de hematíes por hemoglobina 6,6 g/dl, posteriores controles dentro de la normalidad. En tomografía computarizada cerebral se sospecha lesión cavernomatosa subyacente a hemorragia intraparenquimatosa, pero queda descartado en una segunda tomografía computarizada. Se objetiva disminución importante del tamaño de la hemorragia pasados 15 días del evento. Neuropediatría continúa tratamiento con levetiracetam y añade ácido valproico.

Durante el ingreso no presenta nuevos episodios convulsivos ni ningún otro sangrado, normaliza la coagulación y los niveles de factor VIII. Se completa tratamiento con factor VIII durante 14 días y se inicia tratamiento con anticuerpo monoclonal emicizumab, con buena evolución.

CONCLUSIONES

La hemofilia A es un trastorno de la coagulación causado por deficiencia de factor VIII.

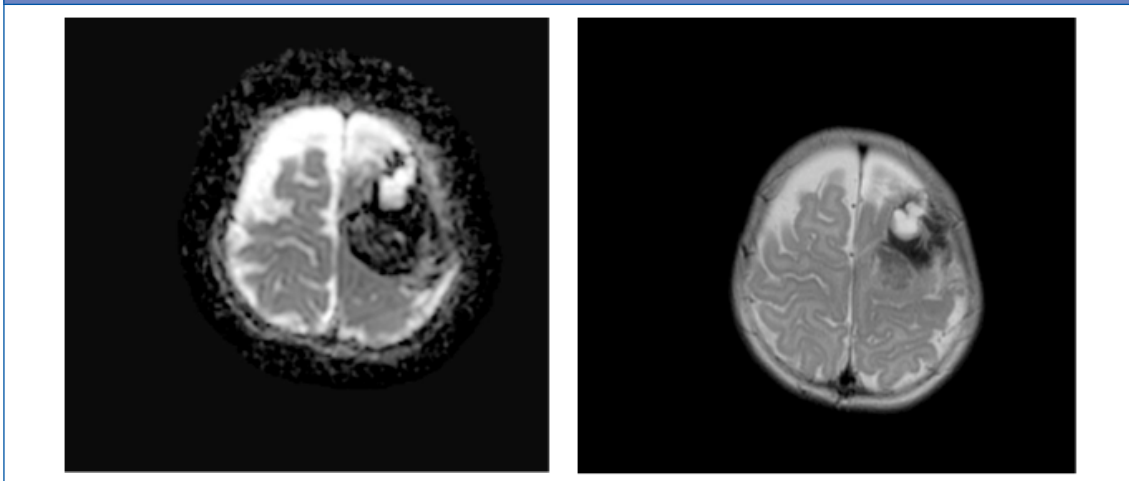
Tiene herencia recesiva ligada a X y muchos casos son mutaciones *de novo*. Afecta a 1 de cada 4000-5000 varones, entre la mitad y un tercio de ellos presentan un déficit grave.

Suele manifestarse con sangrados voluminosos o prolongados tras un traumatismo o cirugía, la gravedad y edad de inicio de las hemorragias es variable según la importancia del déficit.

La mayoría de los niños con hemofilia grave son diagnosticados en el primer año y medio de vida, debido a la presencia de equimosis tras mínimos traumatismos, hemartros, o gin-

Cómo citar este artículo: Ordoño Saiz MV, Fernández Polo M, Galindo Galindo SV, Apolinar Valiente E, Bayo Pérez A. Más allá de las crisis focales: un caso de hemofilia A de debut atípico. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):252-3.

Figura 1. Imagen de resonancia magnética cerebral al ingreso



givorragia. No obstante, los casos leves pueden pasar desapercibidos durante años, hasta que se produzca un traumatismo significativo o una intervención quirúrgica, si no hay antecedentes familiares que nos pongan sobre aviso.

En los lactantes pequeños son frecuentes las hemorragias del sistema nervioso central (especialmente en hemofilia A grave), tejido celular subcutáneo craneal (originando cefalohematomas) y zonas de la piel sometidas a punción (extracción para las pruebas metabólicas, venopunción) o sección (en intervenciones quirúrgicas).

La hemorragia intracraneal puede ocurrir a cualquier edad, espontáneamente o tras un traumatismo, y es una de las complicaciones más graves, con una mortalidad que alcanza el 20%. La clínica es inespecífica y especialmente difícil de identificar en lactantes, suele incluir vómitos, irritabilidad (por la cefalea) y letargia, aunque en ocasiones la hemorra-

gia es silente y solo detectable por neuroimagen. En este caso, dado que el sangrado fue próximo a la corteza cerebral, se manifestó como crisis epilépticas parciales y persistencia posterior de focalidad neurológica.

Concluimos que:

- Las crisis focales en la edad pediátrica obligan a realizar una prueba de imagen cerebral.
- Ante una hemorragia cerebral, asociada o no a traumatismo previo, con o sin antecedentes familiares, debemos descartar coagulopatía.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.