



Caso clínico. Miscelánea

Hemofilia B: del hematoma persistente al diagnóstico

Oihana Elena González Conde^a, Andrea di Michelle Russo^b

^aMIR-Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián. Gipuzkoa. España

^bPediatra. CS Irún Centro. Irún. Gipuzkoa. España.

Publicado en Internet:
31-marzo-2023

Oihana Elena González Conde:
oihana.elena.gc@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Los factores de coagulación regulan la hemostasia secundaria y sus déficits se presentan generalmente con hematomas musculoesqueléticos y hemorragias intracavitarias o tras cirugía inmediata. Dentro de las coagulopatías hereditarias, la tercera en frecuencia es la hemofilia B (déficit de factor IX), causada por un trastorno recesivo ligado al cromosoma X, aunque algunas mutaciones pueden aparecer *de novo*.

RESUMEN DEL CASO

Lactante de 5 meses, con hermano y primos afectados de enfermedades autoinmunes, y sin antecedentes personales de interés, consulta por tumoración pequeña en hemitórax izquierdo de un mes de evolución, con aumento de su tamaño ese mismo día. No refieren antecedente traumático presenciado. A la exploración destaca un hematoma de 3 x 5 cm en fase de resolución en zona de parrilla costal inferior izquierda que impresiona de encapsulado a la palpación, sin otros hematomas visibles ni sangrados activos. Es dado de alta ante ausencia de signos de alarma. Ante la persistencia del hematoma en dicha localización, durante el seguimiento se solicita analítica sanguínea, en la que destaca un tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPA) de 64 segundos (ratio 2,19), con series hematológicas en rango normal. Dado TTPA alargado, desde laboratorio se amplía el estudio de coagulación, en el cual se detecta factor IX de 1% (normal 50-150%). Ante sospecha de hemofilia B, el paciente es derivado a consulta de Hematología, donde se solicita el estudio

genético que confirma el diagnóstico. En los meses siguientes presenta un hematoma en abdomen, en espalda y en oído izquierdo de larga resolución, además de sangrado leve autolimitado con el inicio de la dentición, pero hasta la fecha no ha precisado administración de tratamiento sustitutivo con factor IX, dado que no ha tenido hemartros ni hemorragias graves.

COMENTARIOS

El TTPA valora la vía intrínseca de la coagulación y una de las causas de su alargamiento es el déficit de factor IX. Desde Atención Primaria es importante realizar una anamnesis detallada y una minuciosa exploración física para detectar posibles sangrados, comenzando estudios de primera línea (analítica con hemograma y coagulación) en aquellos pacientes en los que se sospeche este tipo de alteración. Se estudian en consulta de Hemostasia, donde se les remite a la asociación de afectados y se les entrega un documento con recomendaciones para el colegio. El fármaco de reemplazo se reserva a sangrados graves y como profiláctico antes de intervenciones quirúrgicas o dentales y las vacunas intramusculares deben administrarse de forma subcutánea.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran la ausencia de conflicto de intereses en la redacción del presente artículo.

Cómo citar este artículo: González Conde OE, Di Michelle Russo A. Hemofilia B: del hematoma persistente al diagnóstico. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2023;(32):e159.