



LO QUE ESCONDE UN HEMATOMA. DEBUT DE HEMOFILIA CON LA DEAMBULACIÓN.

Martín-Lunas Redondo M., Montiel Rey A., Sabrido Bermúdez G., Alfaro Iznola C. Servicio de Pediatría.
Hospital Universitario Rey Juan Carlos.



INTRODUCCIÓN

La **Hemofilia** es un trastorno de la coagulación de origen genético.
Herencia recesiva **ligada al cromosoma X**. Aunque 1/3 presentan mutaciones de novo. Prevalencia 1-9/100000
La causa más frecuente **déficit** de:

1

**FACTOR VIII
HEMOFILIA A**

2

**FACTOR IX
HEMOFILIA B**

Cursa con un **patrón hemorrágico**.
Gravedad depende de la **cantidad de factor circulante**.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

15 
meses

Sin AP ni AF
No RAMS

Acude al servicio de Urgencias Pediátricas por **hematomas** de dos semanas de evolución tras un TCE. Desde el inicio de la deambulación presenta hematomas ante **traumatismos mínimos**. No refiere sangrados ni hematomas espontáneos ni tampoco antecedentes hematológicos en la familia.

Exploración física: hematomas de consistencia indurada.



Ecografía de partes blandas: confirma hematoma subcutáneo no complicado.



Analítica sanguínea:

- Hemograma: plaquetas en rango
- Coagulación: **TTPA 50sg** (valor de referencia 24,8-40,5sg). TP en rango.

Ante los hallazgos se deriva a **Hematología** para estudio y cuantificación de los niveles de los factores de la coagulación.

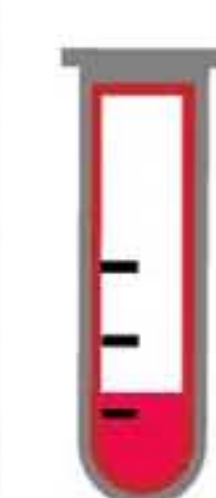
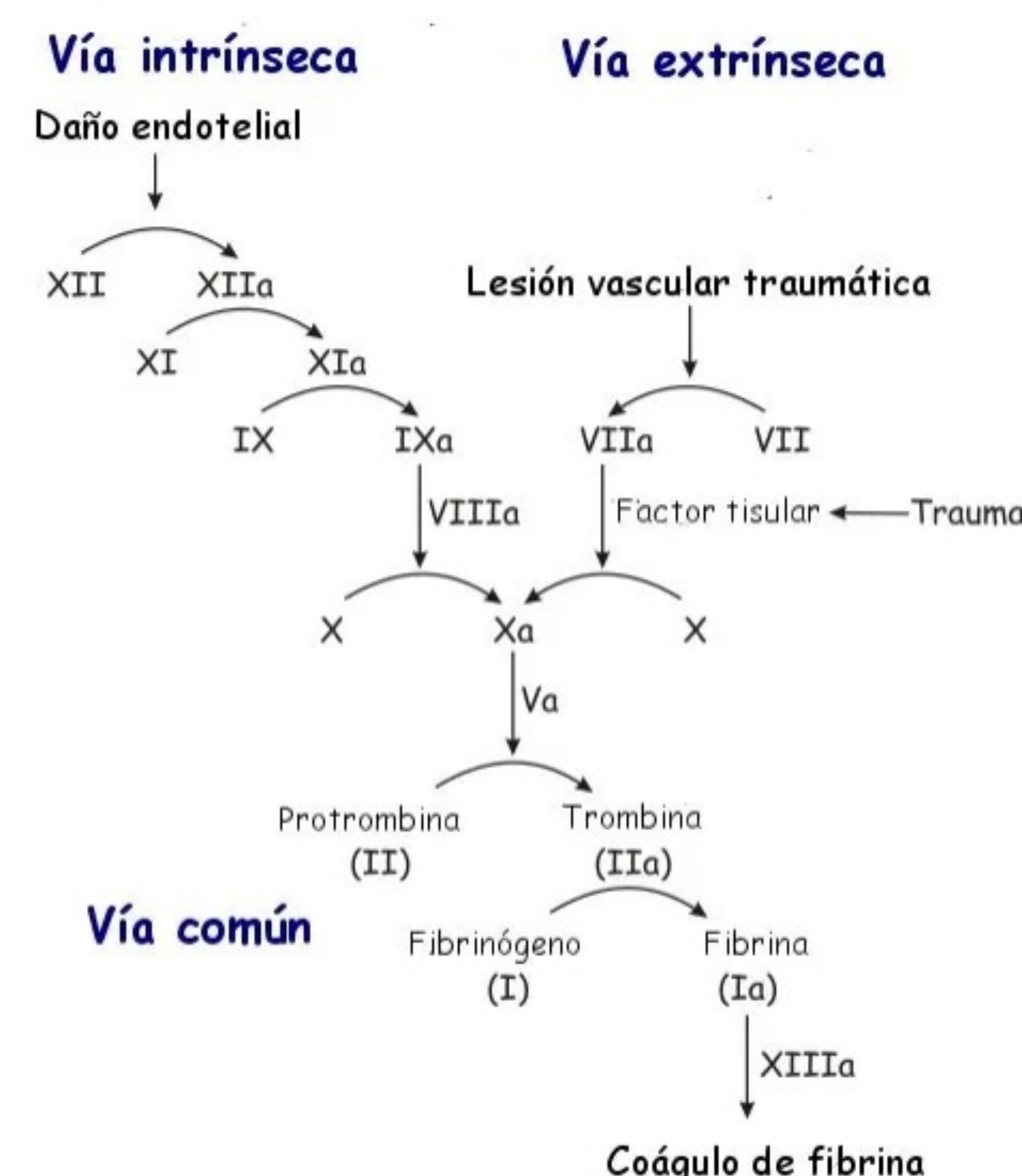
- **Factor VIII: 4,3%**
- Factor IX:

HEMOFILIA A MODERADA

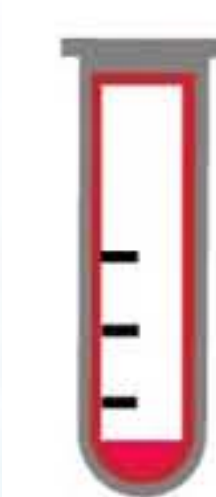
TRATAMIENTO SUSTITUTIVO + EMACIZUMAB

CONCLUSIONES

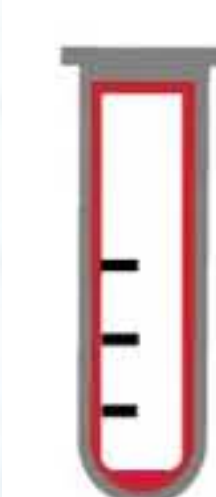
Ante un lactante con **clínica hemorrágica** o hematomas recurrentes de evolución anómala ante **traumatismos mínimos**, se debe sospechar un trastorno de la coagulación. Se deberá pedir un perfil de coagulación y en consecuencia, **cuantificar los niveles** de los factores de la coagulación, para iniciar el tratamiento pertinente.



Hemofilia Leve
Nivel de factor de coagulación VIII o IX 5-40%



Hemofilia moderada
Nivel de factor de coagulación VIII o IX 1-5%



Hemofilia severa
Nivel de factor de coagulación VIII o IX <1%