



Epistaxis de repetición en niña con Síndrome de Bernard-Soulier: un diagnóstico inesperado.

Autores: Cristina Arias Lozano; Clara Udaondo Gascón; Rosa M^a Alcobendas Rueda; Javier Artero López; Agustín Remesal Camba.
Servicio Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario La Paz.

INTRODUCCIÓN:

- El **Síndrome de Bernard-Soulier** es un trastorno hereditario de la coagulación que afecta a la serie plaquetaria con clínica hemorrágica asociada.
- El pronóstico es generalmente bueno, pero pueden darse episodios de sangrado graves. **Ante anemia, sangrados recidivantes y asociación de clínica sistémica, conviene descartar posible aparición de otras enfermedades.**
- El **Lupus Eritematoso Sistémico (LES)** es una enfermedad autoinmune que puede debutar con sintomatología general así como desarrollar alteraciones hematológicas. El diagnóstico es clínico, se apoya en criterios inmunológicos, y se debe tener un alto índice de sospecha.

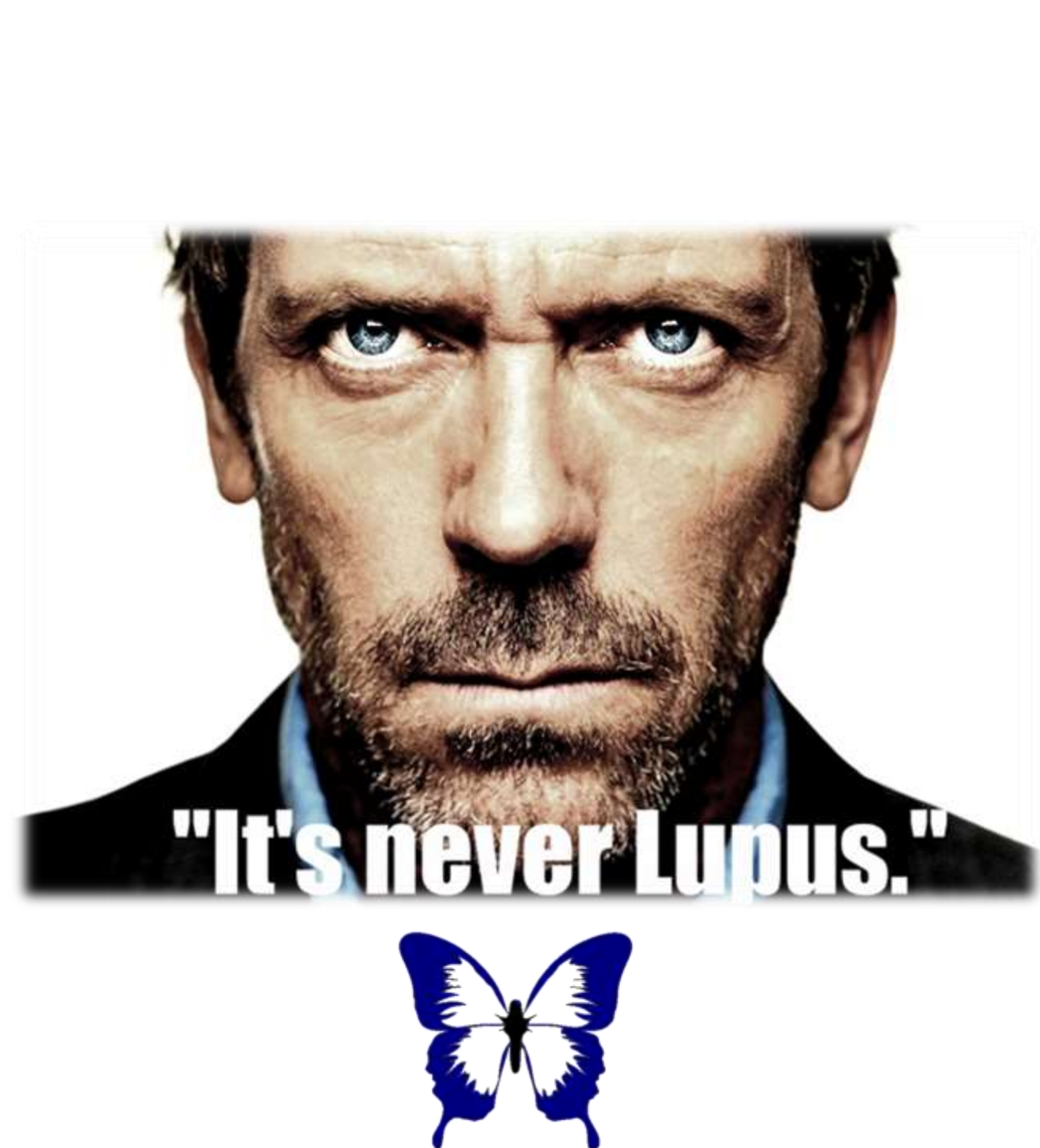
CASO CLÍNICO:

Adolescente mujer de 14 años. AP: Síndrome de Bernard-Soulier:
Aparición de **placas eritemato-violáceas** con costras amarillentas en cara (región malar y barbilla).

Valorada por Dermatología con sospecha de exantema vírico sobre infectado, se inicia **tratamiento antibiótico sin mejoría**. Se inicia entonces **tratamiento corticoideo, con disminución de las lesiones**.

EXPLORACIÓN FÍSICA:

- TA 133/75 mmHg, Soplo sistólico II/VI.
- Placas eritemato-violáceas en zona malar y mentoniana.
- Edema en miembros inferiores.
- Resto de la EF sin hallazgos significativos.



Acude en varias ocasiones a urgencias **por epistaxis de repetición**
→ **Se objetiva anemia severa (Hb 6 g/dl).**

Asocia cuadro febril, edema palpebral bilateral, orinas espumosas, dolor abdominal y dolor torácico de 1 semana de evolución.

Ingresa para trasfusión de concentrado de hematíes y estudio.

PRUEBAS LABORATORIO:

- Anemia, linfopenia, trombopenia.
- Hipertransaminasemia. Coagulación normal.
- Proteinuria, hematuria con filtrado glomerular normal.
- Elevación IgG, velocidad de sedimentación globular.
- Test Coombs directo: positivo.
- ANA y anti-DNA positivos. Hipocomplementemia.

Microbiología: cultivos y serologías negativas.

PRUEBAS DE IMAGEN

- **Ecocardiograma:** derrame pericárdico leve.
- Radiografía de tórax, ecografía abdominal: normales.

La paciente es diagnosticada de Lupus Eritematoso Sistémico (LES)
cumpliendo criterios EULAR 2019 y SLICC/ACR.

TRATAMIENTO:

- Inducción** con corticoides intravenosos + prednisona oral.
Inicia tratamiento de mantenimiento con **Hidroxicoloroquina** y **Micofenolato mofetilo (MMF)**.
- Tratamiento del sangrado – anemia:**
Trasfusión de concentrado de hematíes. Inmunoglobulinas intravenosas.
Taponamiento nasal por ORL. Anti-fibrinolíticos. Administración de factor VII.

EVOLUCIÓN:

Persiste hipocomplementemia, proteinuria, elevación de transaminasas, astenia marcada y epistaxis refractaria por lo que se **suspende Micofenolato mofetilo y se inicia Ciclofosfamida**.

Mejoría clínica, desaparición epistaxis. Mejoría analítica; aumento de parámetros de actividad lúpica (antiDNA, complemento).

CONCLUSIONES:

- Existen **pocos casos documentados** en la literatura de **coexistencia de Síndrome de Bernard-Soulier con LES**.
- El **LES** con debut en la infancia representa el 20% de todos los pacientes con LES. Es frecuente su **debut en mujeres adolescentes**. Puede afectar a cualquier órgano, lo cual explica su **amplia variabilidad clínica**, siendo la coagulopatía un fenómeno asociado a dicha enfermedad.
- Es importante plantear un **diagnóstico diferencial** si además de un trastorno hematológico aparece sintomatología sistémica, especialmente si se trata de mujeres adolescentes.