

Maltrato infantil, como forma de debut de hemofilia A: presentación de un caso

Child abuse, as a form of hemophilia A: presentation of a case

AUTORES

Dr. Ricardo Busto Aguiar (1)

E-mail: busto.mtz@infomed.sld.cu

Dra. Lisette Font Pavón (2)

Dra. María Elena Castellanos Ferreras (2)

Dra. Daycee Breñas Escobar (2)

Lic. Bárbara M. Rodríguez (3)

1) Especialista de I Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Asistente. Hospital Provincial Pediátrico Docente Eliseo Noel Caamaño. Matanzas.

2) Especialistas de I Grado en Pediatría. Másteres en Atención Integral al Niño. Profesoras Instructoras. Hospital Provincial Pediátrico Docente Eliseo Noel Caamaño. Matanzas.

3) Licenciada en Psicología. Máster en Educación Superior. Filial Tecnológica Mártires del 27 de Noviembre. Matanzas.

RESUMEN

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica hereditaria producida por la disminución de la actividad del factor VIII (hemofilia A) o del factor IX (hemofilia B), y que se hereda con carácter recesivo ligado al sexo. El diagnóstico se establece por los antecedentes familiares, las manifestaciones clínicas del paciente con la presencia de episodios hemorrágicos desde épocas tempranas de la vida y cuya severidad esté relacionada directamente con la actividad del factor en el plasma. El diagnóstico de certeza de la enfermedad se realiza mediante el hallazgo de laboratorio de la disminución de la actividad del factor VIII o el factor IX. Objetivo: presentar un caso clínico de debut diagnóstico de hemofilia A en paciente de 1 año de edad que ingresa como síndrome de niño maltratado con hematoma occipital gigante y anemia severa aguda, quien había sido tratado previamente con lesiones por maltrato, sin diagnóstico presuntivo de la entidad. El diagnóstico definitivo se confirma en el instituto de hematología, mediante el hallazgo de laboratorio de la disminución de la actividad del factor VIII.

Palabras clave: hemofilia, Von Willebrand, maltrato infantil.

SUMMARY

The hemophilia is a hemorrhagic hereditary disease produced by the factor VIII (hemophilia A) or factor IX (hemophilia B) activity decrease, that is inherited with recessive character linked to the sex. The diagnosis is established based on the familiar antecedents, and the patient's clinical manifestations with hemorrhagic episodes since early stages of life. The severity was directly related with the factor activity in the plasma. The certainty disease diagnosis is made through the laboratory finding of the decrease of factor VIII or factor IX activity. Objective: Presenting a clinical case of hemophilia diagnostic debut in a patient aged 1 year old, who entered as child abuse syndrome with a giant occipital hematoma and an acute severe anemia, who previously was treated with abuse lesions, without the presumptive diagnostic of the disease. The definitive diagnosis was confirmed in the institute of hematology by the laboratory finding of factor VIII activity decrease.

Key words: hemophilia, Von Willebrand, child abuse.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de maltrato infantil es un importante problema de salud de carácter universal, que resulta de una compleja interacción de los factores de riesgo del individuo, la familia y la sociedad (1,2). Su identificación es un verdadero reto para el médico, pues la historia clínica —a veces recogida— es inexacta, y los médicos en ocasiones no lo incluyen en su diagnóstico diferencial.

Como concepto abarca todas las formas de malos tratos físicos y emocionales, y se define como toda agresión producida al niño por sus padres, hermanos, familiares u otros, con la intención de castigarlo o hacerle daño. Hay maltrato también cuando no se asisten las necesidades básicas del niño, como son: alimentación, salud, protección, afecto y cuidado (1-3).

La hemofilia, por su parte, es una enfermedad hemorrágica hereditaria producida por la disminución de la actividad del factor VIII (hemofilia A) o del factor IX (hemofilia B), y que se hereda con carácter recesivo ligado al sexo. Ambas enfermedades son indistinguibles en cuanto a su modo de herencia y manifestaciones clínicas (3,4). Se caracteriza por sangramientos anormales, generalmente post traumatismos, y la intensidad de los mismos va a estar en dependencia de la severidad del déficit del factor en cuestión.

Se reconocen tres niveles de gravedad según el por ciento de presencia del factor deficiente. Así tenemos (3-5):

Hemofilia severa: < 1 % de factor circulante.

Hemofilia moderada: factores circulantes entre 1 y 5 %.

Hemofilia leve: factores circulantes entre 5 y 25 %.

La ausencia de diagnóstico de hemofilia (en cualquiera de sus variantes) en un niño, unido a un medio familiar hostil, predispone a este a un diagnóstico intempestivo y fortuito, que lo puede llevar incluso a perder la vida, sino se diagnostica a tiempo, a la vez que lo coloca en una situación de desventaja, por las características propias de la enfermedad en sí y por los cuidados y limitaciones que requieren estos pacientes, con relación a otros niños afectados de esta entidad, independientemente de la repercusión legal que conlleva en nuestra sociedad, tales actos en contra de los derechos e integridad del niño (1,2,6-8).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente AAG, historia clínica 330536, de 13 meses de edad, procedente de Pinar del Río, que acude a nuestro centro remitido del Hospital de Cárdenas, por presentar aumento de volumen de zona occipital (hematoma subgalial gigante) secundario a trauma. Quien lo representa dice ser la abuela materna y refiere que hace un mes atrás el niño presentó un hematoma igual y fue intervenido quirúrgicamente en el Hospital de Pinar del Río, momento en el cual presentó sangramiento y hubo necesidad de transfundirlo. (Figura No. 1)



Fig. 1

En esta ocasión, la abuela fue a recogerlo al Pinar del Río porque refiere que el niño es "maltratado por la madre y el padrastro", lo trae a Matanzas (Hospital de Cárdenas), donde es valorado y remitido a este centro donde se decide su ingreso. Se interpreta de inicio como un hematoma subgalial traumático en un niño maltratado, ingresando en una sala de clínica. (Figura No. 2)



Fig. 2

Evolutivamente, en sala se comprueba a las 48 horas que hay caída de la hemoglobina, se interconsulta con Neurocirugía y se decide transfundir para llevarlo al salón de operaciones, donde se comprueba hematoma subgalial gigante; presenta sangrado abundantemente y hay necesidad de transfundir nuevamente por caída importante de la hemoglobina, se le realiza limpieza y sutura de la zona y se aplica vendaje compresivo, iniciándose tratamiento con antibiótico. Se traslada al servicio de Terapia Intermedia.

En sala se mantiene estable, persiste caída de la hemoglobina y sangramiento activo, por lo que se hace necesario interconsultar nuevamente con Neurocirugía en varias ocasiones y con Hematología. Se constata evolutivamente en complementarios que existen trastornos de la coagulación (tiempo de coagulación alterado, caída de la hemoglobina, tiempo de orotrombina prolongado, así como TPT prolongado), lo que hacen pensar en una discrasia sanguínea.

Se transfunde varias veces por caídas de la hemoglobina, se administra plasma fresco para aportar factores de la coagulación, vitamina K y se decide agregar antifibrinolíticos (ácido epsilon aminocaproico (EAC) o ácido tranexámico) al tratamiento.

Por persistir aún el sangrado y alteración de los complementarios, se interconsulta con Hematología, decidiéndose administrar Factor VIII intravenoso (peso en kg x % de factor a elevar, que en este caso se utilizó 100 %) (3), pensando en la posibilidad de una hemofilia A.

Con esta terapéutica mejora y se logra controlar el sangramiento, siendo llevado a La Habana, previa suspensión del tratamiento con factor VIII, al Instituto de Hematología, para realizar investigaciones especiales, de cuantificación de Factores (realizado después de 56 horas sin tratamiento):

Factor XII: 100,3 %
 Factor IX: 103 %
 Factor XI: 103,9 %
 Factor VIII: 3,7 %

Con este resultado, que muestra un déficit moderado de Factor VIII, y teniendo en cuenta la cantidad del mismo utilizada en el tratamiento, se decide dejar sin tratamiento, para en el transcurso de 1 mes repetir cuantificación de factores y poder definir el diagnóstico final de un déficit congénito de factor VIII (hemofilia A) o la posibilidad de Enfermedad de Von Willebrand tipo III. (Tabla No. 1)

El niño, al examen físico del ingreso, presentaba hematomas en otras partes del cuerpo (cara, región periorbitaria derecha, parrilla costal derecha, brazos y piernas); algunos recientes, otros en fases resolutivas (antiguos) y escoriaciones en la cara y ojos, lo que llevó, conjuntamente con lo expresado por la abuela, a dar parte a la policía por tratarse de un niño maltratado.

Tabla No. 1. Evolución de los complementarios durante el ingreso

Fecha	Hb (g/l)	Tiempo coagulación (mtos)	Tiempo Sangramiento (mtos)	T. Parcial Tromboplastina (segundos)	Tiempo Protrombina (segundos)
24/12/2010	96	8	2	-	-
26/12/2010	80	12	3	C: 30 P:45	C:13 P:13
27/12/2010	87	6	1.5	C: 30 P: 60	C:15 P: 15
28/12/2010	93	9	2.5	C: 30 P: 55	C:13 P: 15
29/12/2010	65	15	3	C: 32 P: 75	C:15 P: 15
29/12/2010	50	15	3	C: 32 P: 55*	C:15 P: 15
29/12/2010	65	-	-	C: 32 P: 32 **	C:15 P: 15

*Resultados después de transfundir y administrar plasma fresco.

**Resultados después de la administración de Factor VIII (Peso en kg x % de factor a elevar)
 que en este caso se utilizó 100% durante 6 días.

DISCUSIÓN

De acuerdo con la genética de la hemofilia, es razonable reconocer que el diagnóstico de la misma en estadios prenatales o post natales precoces, ayuda a enfrentar la forma de conducir la vida de estos pacientes, sabiendo así a qué nos enfrentamos en etapas tempranas de la vida, evitando traumas y repetidos sangramientos que a la larga dejarán limitaciones físicas y funcionales (1-5). El diagnóstico de hemofilia se establece fundamentalmente cuantificando el déficit del factor en cuestión, y se clasifican en severa ($< 1\%$ de factor VIII); moderada ($1-5\%$ de factor VIII) y ligera ($> 5\%$ de factor VIII) (1-5).

No obstante, existen otras entidades, responsables de sangrado, como sería la Enfermedad de Von Willebrand (EvW) que es un trastorno también hereditario que afecta a la capacidad de la sangre para coagularse adecuadamente por disminución cuantitativa y funcional del factor von Willebrand plasmático, que media la adhesión de las plaquetas a las células subendoteliales (3,4). El factor von Willebrand (FvW) es una estructura multimérica y es importante para la estabilización y sobrevivencia normal del factor VIII, ya que circula en el plasma en forma de complejo junto con el factor VIII. El FvW es sintetizado por las células endoteliales vasculares y los megacariocitos, y es secretado en el plasma como una serie de formas multiméricas de diferente tamaño. Además del plasma, este factor se encuentra en las plaquetas, las células endoteliales y en la membrana basal de los vasos sanguíneos (4,5).

A diferencia de la hemofilia, que suele afectar solamente a varones, la enfermedad de von Willebrand afecta a ambos sexos (3-5).

La EvW se clasifica en 3 tipos (3-5):

Tipo 1: Deficiencia *cuantitativa* parcial del FvW

-Es la forma más común de la enfermedad (70 a 80 % de los casos) y está asociada a una disminución cuantitativa, de discreta a moderada, del FvW (niveles entre 20 y 50 % del valor normal). En este tipo los niveles plasmáticos de factor VIII, FvW y FvW: Ag (antígeno) pueden estar reducidos, o ser normales y el tiempo de sangramiento estar prolongado o normal. El tiempo parcial de tromboplastina (TPT) puede también ser normal.

Tipo 2: Deficiencia *cualitativa* del FvW

Hay una anomalía cualitativa del FvW, lo que trae como resultado una interacción defectuosa entre las plaquetas-FvW-pared del vaso. Los niveles plasmáticos de factor VIII y FvW están usualmente reducidos y el FvW: Ag a veces es cuantitativamente normal. Existen varios subgrupos: el 2a, los multímeros de alto y mediano peso molecular están ausentes en el plasma y en las plaquetas. Se ha reducido la agregación plaquetaria por ristocetina; y el 2b, hay ausencia en el plasma de los multímeros de alto peso molecular y una agregación de las plaquetas con cantidades pequeñas de ristocetina (0,3-0,5 mg/ml) que, por lo común, no provocan agregación en plaquetas normales, este es el más frecuentes.

Tipo 3: Deficiencia *completa* del FvW

Es una forma severa de EvW con una marcada disminución de los niveles de FvW en el plasma y plaquetas. Generalmente no se detecta actividad de FvW y FvW: Ag y hay una marcada disminución del F VIII ($< 10\%$). El tiempo de sangramiento está prolongado.

En el caso particular de este paciente, la utilización de factor VIII endovenoso resultó ser una prueba terapéutica, y a la vez diagnóstica, dada la mejoría clínica y la normalización de los complementarios (como se muestra en la tabla No. 1). No obstante, se comprobó después de 1 mes de haber suspendido tratamiento con factor VIII, que se trataba de una deficiencia congénita del factor VIII.

Por tratarse de un caso poco usual en el debut de su enfermedad, con antecedentes de haberse tratado por episodio similar, con sangramiento importante en el que no se pensó en discrasia sanguínea, no existiendo antecedentes de hemofilia, desconociéndose la paternidad del niño y por tanto sus antecedentes y el hecho de ser un niño maltratado, se realizó notificación policial y se expidió certificado médico de primera intención a fin de pasar la custodia del niño a la abuela materna.

Aunque existen particularidades para cada tipo específico de maltrato, existen criterios "generales" para sospechar el diagnóstico de síndrome de maltrato infantil (9-12), algunos de los cuales están presentes en este paciente. Estos son:

- La historia aportada por el autor no explica la lesión identificada.
- La historia de la lesión cambia con el tiempo.
- La historia de la lesión auto infligida no concuerda con el desarrollo psicomotor del menor.
- Retardo en la búsqueda de atención médica.
- Lesiones múltiples y en diferentes estadios de resolución.
- Reacción familiar anormal ante el daño o lesión.
- Lenguaje violento hacia el menor.
- Falta de afectividad materna.
- Antecedentes de otro hijo fallecido de causa no bien explicada.
- Aspecto general del niño deficiente, en su vestuario, nutrición y socialización.
- Cambios repentinos en el comportamiento del niño o su rendimiento escolar

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Maltrato infantil. Pediatría. T. 1. Cap. 12. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006.
2. Berman RE, Kliegman RM, Harbin AM, Nelson WE. Nelson. Tratado de Pediatría. Malos tratos y abandono. 17 ed. T. 1. Madrid: Elsevier; 2001. p. 121-33.
3. Almagro D, Castillo González D, Agramontes Llanes O. Protocolo de tratamiento de la Hemofilia. Ciudad de la Habana: Instituto de Hematología e Inmunología; 2008.
4. Almagro D, Rubio R, González I, Díaz A. Vida natural de los inhibidores de factor VIII en pacientes hemofílicos. Rev Cubana Hem Inmunol Hemoter. 1990;60:355-63.
5. Berman RE, Kliegman RM, Harbin AM, Nelson WE. Nelson. Tratado de Pediatría. Deficiencias hereditarias de los factores de la coagulación. 17 ed. t1. Madrid: Elsevier; 2001. p. 1657.
6. Pou Fernández J. El pediatra y el maltrato infantil. Madrid: Ergon; 2010.
7. Oliván Gonzalvo G. Maltrato físico: si no se detecta, no se previene. Acta Pediatr Esp. 2008; 66(10):520.

8. Stirling J Jr. Committee on Child Abuse and Neglect. Beyond Munchausen Syndrome by Proxy: Identification and Treatment of Child Abuse in a Medical Setting. *Pediatrics* [Internet]. 2007 [citado 31 May 2011]; 119(5):1026-30. Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/119/5/1026.long>
9. Casado-Flores J, Díaz-Huertas JA. Lesiones ocasionadas por maltrato. En: Asociación Mexicana de Pediatría A.C., editor. *Lesiones en Pediatría. Maltrato en el niño*. México: McGraw-Hill Interamericana; 2001. p. 19-30.
10. Díaz-Huertas JA, Casado-Flores J, García E, Ruiz-Díaz MA, Esteban J. Niños maltratados. El papel del pediatra. *An Esp Pediatr* [Internet]. 2000 [citado 31 May 2011]; 52:548-53. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?f=10&pid=articulo=10694&pid_usuario=0&pcontactid=&pid_revista=37&ty=92&accion=L&origen=elsevier&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=37v52n06a00275pdf001.pdf
11. Kellogg ND. Committee on Child Abuse and Neglect. Clinical report-The Evaluation of Sexual Behaviors in Children. *Pediatrics* [Internet]. 2009 Sept [citado 31 May 2011]; 124(3):992-8. Disponible en: <http://pediatrics.aappublications.org/content/124/3/992.long>
12. Sirotnak AP, Grigsby T, Krugman RD. Physical Abuse of Children. *Pediatr Rev* [Internet]. 2004 Ago [citado 31 May 2011]; 25(8):264-77. Disponible en: <http://pedsinreview.aappublications.org/content/25/8/264.extract>

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Busto Aguiar R, Font Pavón L, Castellanos Ferreras ME, Breñas Escobar D, Rodríguez BM. Maltrato infantil, como forma de debut de hemofilia A: presentación de un caso. *Rev Méd Electrón* [Internet]. 2011 Nov-Dic [citado: fecha de acceso]; 33(6). Disponible en: <http://www.revmatanzas.sld.cu/revista%20medica/ano%202011/vol6%202011/tema13.htm>