

# PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO DE HEMOFILIA CLÁSICA

DR. ADÁN ZEPEDA R. \*

DR. ROLANDO AGUILERA R. \*\*

Esta forma de diátesis (') hemorrágica, ha sido conocida desde hace muchos siglos como un tipo familiar de hemorragia que tiende a ser grave y algunas veces mortal. Se conocen los escritos antiguos, de la afección en ciertas familias reales europeas, y se han descrito casos en Japón; aunque es raro el padecimiento entre los chinos. Recientemente (') se han descrito dos casos entre negros cuya ascendencia genealógica era satisfactoria.

La anormalidad fundamental de esta entidad (\*), es un retraso en el tiempo de coagulación de la sangre, la que encara una etiología genética ligada al sexo con carácter recesivo. Las causas más frecuentes del síndrome hemofílico son:

- 1) La falta del factor antihemofílico (hemofilia clásica) en el 75% de los casos.
- 2) La falta del componente plasmático de tromboplastina en el 15% de los casos.
- 3) La falta del antecedente plasmático de tromboplastina en el 5-10% de los casos.

Si se trasfunde (²) plasma normal que contiene el factor deficiente a un enfermo hemofílico, la coagulación se normaliza y la tendencia hemorrágica desaparece temporalmente.

## COMENTARIO

### Descripción del Caso Clínico

Se trata de un paciente lactante mayor de 17-12 (L. G.), de raza mestiza, procedente de El Porvenir, Francisco Morazán, que ingresa a Emergencia Infantil del Hospital General

• Médico Pediatra de la Sala de Lactantes del Hospital General San Felipe y Casa de Salud "La Policlínica".

\*\* Médico Residente del Departamento de Pediatría del Hospital General San Felipe.

San Felipe con síntoma principal de: HEMORRAGIA DE LA BOCA. Hay antecedentes de trauma leve a nivel del labio superior, lado derecho, con la aparición de hemorragia moderada, continua de dos días de duración, sangrando hasta ponerse pálido, frío, sudoroso, con náuseas y vómitos alimentarios. Hallazgo importante en la Anamnesis, trauma anterior con sangrado continuo por espacio de tres días de duración. Como antecedentes familiares llama poderosamente la atención que dos de sus tíos maternos fallecen por hemorragias en medios rurales; uno por extracción de una pieza dentaria; otro por trauma moderadamente leve, también a nivel de la boca.

El examen físico revela un lactante mayor bien nutrido, pálido, sudoroso, frío, con la presencia de hemorragia de labio superior, lado derecho y con datos físicos así: Peso, 21 libras; temperatura rectal, 38.2C?; respiraciones, 24x'; pulso, 110x'. La piel es muy pálida, ligeramente fría, poco sudorosa, taquicardia moderada; en la boca se observa un coágulo en la encía superior derecha y pequeña herida en la zona antes mencionada, que sangraba poco; hay halitosis y mucosas orales pálidas. El resto del examen físico es negativo.

Los hallazgos más importantes en los exámenes parclínicos son:

- 1) Tiempo de coagulación: 26'5".
- 2) Tiempo parcial de tromboplastina: 75".
- 3) Recuento de glóbulos rojos en sangre periférica. 2.960.000.
- 4) Hemoglobina: 8.8 gm.
- 5) Hematócrito: 24 Vis. %.
- 6) Tiempo parcial de tromboplastina: 118".

Corregido con factor 8 (antihemofílico): 48".

Corregido con factor 9, no se observó ninguna alteración; datos normales: 30 a 45".

### **Mecanismo Básico de la Coagulación**

En general, la mayor parte de los investigadores en este campo (2) están de acuerdo en que el proceso de la coagulación ocurre en tres etapas esenciales: en primer lugar, a nivel de la zona lesionada se libera una sustancia denominada TROMBOPLASTINA; en segundo lugar, la tromboplastina inicia una serie de reacciones químicas en el plasma sanguíneo que acaban convirtiendo la protrombina en trombina. La trombina actúa luego como enzima para convertir el fibrinógeno en hilos de fibrina que acaban aprisionando los glóbulos rojos, las plaquetas y el plasma para constituir el coágulo. Existen dos clases de tromboplastina, la tisular y la plaquetaria. La tromboplastina plaquetaria por sí sola no puede iniciar la coagulación, debe combinarse en alguna forma con los diversos factores del plasma denominados factores plasmáticos. Tienen particular importancia (2) para activar la tromboplastina de las plaquetas, tres de los factores plasmáticos:

- 1) Factor antihemofílico.
- 2) Componente plasmático de tromboplastina.
- 3) Antecedente plasmático de tromboplastina.

La falta de cualquiera de estos factores (2) plasmáticos evita la activación de la tromboplastina de las plaquetas y, por lo tanto, impide la coagulación como resultado de la desintegración de las plaquetas.

### **Genética de la Hemofilia**

La Hemofilia (\*), resultante del factor antihemofílico, recibe el nombre de Hemofilia Clásica; la dependiente de deficiencia de otros factores se clasifica en forma poco precisa como Hemofilia no Clásica.

La genética de la hemofilia clásica y de la deficiencia del componente plasmático de tromboplastina (\*) son muy similares; ambas están ligadas al sexo, mientras que otras clases de hemofilia tienen métodos completamente diferentes de herencia. La Hemofilia es una enfermedad muy rara y sólo ocurre en una persona por cada tres mil (2), y por su frecuencia en las familias reales de Europa y por la endoga-

gamia se ha llegado a conocer bien su genética. Los dos cromosomas sexuales X llevan la responsabilidad del desarrollo de la enfermedad, limitándose ésta sólo a varones; pero es transmitida de ellos a sus nietos por sus hijas sanas. Los hijos de varón afectado, aparentemente normales, no pueden transmitir la tara a ninguno de sus descendientes; las hijas de varón afectado, aparentemente normales, pueden transmitir la tara como defecto evidente a la mitad de sus hijos y como característica recesiva a la mitad de sus hijas.

Han aparecido numerosas comunicaciones de describir un caso de Hemofilia en la mujer; teóricamente esto es posible si es hija de padre hemofílico y de una madre conductora; por esta razón ella puede haber adquirido dos cromosomas X que no contengan el gen hemofílico de la madre y del padre. También es probable (3) que las mujeres con hemorragias, de que hablan los primeros informes, hayan padecido hipoprotobinemia o hayan tenido substancias anticoagulantes en la sangre. Recientemente (3) se ha informado de una enfermedad hemofiloide no hereditaria en dos mujeres; el plasma normal acortaba el tiempo de coagulación, no así el hemofílico.

### **PRONOSTICO**

Se han revisado varias obras al respecto y hemos podido investigar (5) que esta enfermedad es escasa en el primer año y sólo rara vez se manifiesta en el período crítico del recién nacido, para las hemorragias. La mayoría de las veces la enfermedad sólo se hace aparente hacia el segundo y tercer año de la vida, presentando un carácter de mayor malignidad en el niño que en el adulto.

### **RESUMEN**

Se trata de un paciente lactante mayor de 17/12, de raza mestiza, procedente de El Porvenir, Francisco Morazán, y que ingresa al Hospital General San Felipe con historia de trauma leve a nivel de encía superior, lado derecho, y la aparición de hemorragia continua moderada, que produjo un cuadro de anemia agudo y el inicio de shock, lo que da lugar a su internamiento de urgencia para su

tratamiento inmediato con la aplicación de sangre fresca intravenosa. En la anamnesis se encuentran datos interesantes:

- 1) Dos de sus tíos maternos fallecen por hemorragia, uno por trauma en la boca y el otro por extracción de una pieza dentaria.
- 2) Antecedente de trauma antiguo también a nivel de labio superior, del que sangró por espacio de 13 días.

Se practicaron los exámenes paraclínicos para hacer los diagnósticos diferenciales, los que dan datos normales. Se hace investigación de factores de la coagulación y se encuentra el tiempo parcial de tromboplastina muy elevado al ser corregido con el factor 8 (antihemofílico), disminuye a una tercera parte de lo encontrado, con lo que se confirma nuestra impresión clínica de que estamos ante la presencia de un caso de HEMOFILIA CLASICA.

### SUMMARY

This patient is a 17 month old Honduran male, who was admitted to the Pediatric Department of San Felipe General Hospital in Shock due to continuous bleeding of the upper gum.

From the medical history there are two interesting facts: a) Two uncles died from hemorrhage. b) A previous trauma on the upper lip was bleeding during 13 days.

The partial Tromboplastin time was elevated and was corrected by Factor 8 (Antihemophilic Factor) to one third. This confirms our clinical impression, that we are in presence of a case of Classical Hemophilia.

### BIBLIOGRAFÍA

- 1) Wintrobe: Hematología Clínica, 2ª Edición, Capítulo XVI.
- 2) Guyton: Fisiología Médica, 2ª Edición, Capítulo XVI.
- 3) Cecil and Loeb: Medicina Interna. 10ª Edición. Enfermedades de la Sangre. Página N° 1083.
- 4) Waldo Nelson: Clínica Pediátrica. Hemofilia.
- 5) Fanconi: Wallgren. Clínica Pediátrica. 7ª Edición. Coagulopatía. Hemofilias. Página N° 451.