

Hemofilias: análisis de consultas en el Departamento de Emergencia Pediátrica del Centro Hospitalario Pereira Rossell

Hemophilia: analysis of consultations in the Department of Pediatric Emergency, CHPR

Fabiana Morosini¹, Alicia Dalgalarondo¹, Rossana Mezzano², Felipe Lemos³, Beatriz Boggia⁴, Patricia Dall'Orso⁵, Javier Prego⁶

Resumen

Introducción: según el Programa de Atención Integral de la Hemofilia y otras Coagulopatías (PAIHEC), en Uruguay se registran 50 niños hemofílicos. Estos niños consultan frecuentemente en servicios de urgencia y emergencia pediátrica, constituyendo un desafío para el pediatra que los asiste. Conocer esta población y las causas que motivaron la consulta contribuye a planificar estrategias para mejorar la calidad de atención.

Objetivo: describir las características y los motivos de consulta de los pacientes hemofílicos que consultan en Departamento de Emergencia Pediátrica (DEP) del Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR).

Pacientes y métodos: estudio retrospectivo, descriptivo, en el periodo entre el 1 de enero de 2012 y el 31 de mayo de 2013. Se incluyeron todas las consultas al DEP de los pacientes hemofílicos registrados en el Departamento de Medicina Transfusional (DMT) del CHPR, se utilizó la base de datos informatizada del DEP y registros del DMT.

Resultados: se incluyeron 31 pacientes. Edad: 1-16

años. 28/31 portadores de hemofilia A: 19 severos; 3/31 portadores de hemofilia B: 1 severo. Consultaron en DEP 20/31 pacientes, totalizando 46 consultas, 16 por sangrados, 9 por traumatismos, 21 consultas por otros motivos. Se realizaron 27 estudios imagenológicos. En 18 casos se realizó terapia de sustitución por hemoterapeuta. 19 consultas requirieron admisión, 17 en hemofílicos severos (cuatro ingresaron a cuidado intensivo). No se registraron muertes.

Conclusiones: los niños hemofílicos usuarios de ASSE consultaron frecuentemente en el DEP en este periodo. Se debe sospechar siempre la posibilidad de sangrado, siendo necesarios frecuentemente estudios de imagen. Los hemofílicos severos presentaron formas más graves, con necesidad de admisión y terapia intensiva. Se requiere un abordaje interdisciplinario de estos pacientes con participación del hemoterapeuta.

Palabras clave: HEMOFILIA A
HEMOFILIA B
TRATAMIENTO DE URGENCIA

1. Asistente Emergencia Pediátrica. Depto. Emergencia Pediátrica (DEP). CHPR. Facultad de Medicina. UDELAR.

2. Médico Hemoterapeuta. Depto. Medicina Transfusional (DMT). CHPR.

3. Prof. Adj. Cátedra Medicina Transfusional. Facultad de Medicina. UDELAR.

4. Médico Hemoterapeuta. Jefa del DMT. CHPR.

5. Prof. Agda. Emergencia Pediátrica. DEP- CHPR. Facultad de Medicina. UDELAR.

6. Prof. Emergencia Pediátrica. DEP-CHPR. Facultad de Medicina. UDELAR.

Depto. Emergencia Pediátrica. CHPR. Facultad de Medicina, UDELAR.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Fecha recibido: 6 de febrero de 2014

Fecha aprobado: 1 de diciembre de 2014

Summary

Introduction: according to the National Programme on Integral Care of Haemophilia and other bleeding disorders (PAIHEC) there are 50 hemophiliac children in Uruguay. These children frequently visit the emergency departments (ED), where their management can represent a challenge for the emergency physician. To know the characteristics of this population and why they visit the ED is essential to plan strategies to improve the quality of care.

Objective: to describe the characteristics of hemophiliac children and why they visit the ED - Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR).

Methods: retrospective, descriptive study in the period 01/01/12 – 05/31/13. All the visits to the ED from haemophiliac children registered in DMT – CHPR were included. ED data-base and registers from DMT were used.

Results: 31 patients were included. Age: 1-16 y. 28/31 haemophilia A: 19 severe; 3/31 haemophilia B: 1 severe. 20/31 patients visited ED, total 46 visits. 16 bleeding episodes, 9 traumas, 21 other motives. 27 imagenological studies were performed. Factor replacement therapy was administered in 18 cases by hemotherapist. 19 cases were admitted to hospital, 17 in severe hemophiliacs (4 in intensive care units). No deaths occurred.

Conclusions: hemophiliac children assisted in our Hospital frequently visited the ED in this period. Possibility of bleeding should always be suspected. Imagenological studies are frequently needed. Severe hemophiliacs presented more severely, were more frequently admitted and needed intensive care. Comprehensive care is needed for this patients working together with the hemotherapist.

Key words: HEMOPHILIA A
HEMOPHILIA B
EMERGENCY TREATMENT

Introducción

La hemofilia es una coagulopatía hereditaria ligada al cromosoma X que determina déficit de los factores VIII (hemofilia A) y IX (hemofilia B) de la coagulación. La deficiencia es el resultado de una mutación en los genes de los factores respectivos⁽¹⁾.

La frecuencia estimada es de aproximadamente 1 cada 10.000 nacimientos. La Federación Mundial de Hemofilia estima que 400.000 personas en el mundo sufren de esta enfermedad⁽²⁾. El Programa Nacional de Atención Integral de la Hemofilia y otras Coagulopatías (PAHIEC), creado en 1999, centraliza los registros de pacientes con esta enfermedad y el tratamiento recibido. Asesora y coordina terapéuticas con los profesionales que asisten estos pacientes pediátricos y adultos en todas las instituciones prestadoras de salud del Uruguay. Según este programa, en nuestro país se registran 50 niños hemofílicos (Registro de PAHIEC-ASSE, no publicado).

Afecta generalmente a varones con antecedentes maternos de hemofilia, sin embargo un tercio de los afectados son resultado de una mutación espontánea.

La hemofilia A es más frecuente que la B, y representa 80% a 85% de los casos. Una clasificación útil en la práctica clínica es considerar el nivel de factor en déficit, lo cual se correlaciona con el riesgo aumentado de hemorragia^(1,3). La hemofilia severa se define por una concentración de factor menor de 1 U/dL (<1%). La mayoría de los niños con formas severas de la enfermedad se presentan con episodios de sangrado dentro de los dos primeros años de vida⁽⁴⁾.

Una de las complicaciones más graves de estos pacientes es la presencia de inhibidor, anticuerpo que se produce contra el factor en déficit y que dificulta el tratamiento de reposición frente al sangrado. Se estima en estudios internacionales que la frecuencia del desarrollo de inhibidores en personas con hemofilia A es de 20% a 33% y de 1% a 6% en los pacientes portadores de hemofilia B^(2,5-7).

Los niños portadores de hemofilia tienen un riesgo elevado de sufrir sangrados en forma espontánea o ante mínimos traumatismos y cualquier órgano puede verse afectado. Los sitios más comunes son las articulaciones, los músculos y el tracto gastrointestinal⁽⁸⁻¹⁰⁾. De igual forma estos pacientes pueden consultar por otras condiciones de salud no relacionadas con su enfermedad coagulopática.

La consulta de un niño o adolescente hemofílico en un servicio de urgencia suele generar dificultades y constituye un desafío para el pediatra que lo asiste.

Existen en la literatura estudios acerca de los motivos de consulta de estos pacientes en emergencia⁽¹¹⁻¹⁴⁾;

hasta el momento no hay comunicaciones en nuestro medio en referencia a este tema en la población pediátrica.

Conocer la población que se asiste y las condiciones por la cual consultan estos niños contribuye a planificar estrategias destinadas a mejorar la calidad de atención de estos niños, evitando complicaciones y disminuyendo los riesgos.

El objetivo de esta investigación es describir las características clínicas de los pacientes con hemofilia que se asisten en el CHPR y las causas que motivaron la consulta en el DEP.

Población y método

Se realizó un estudio retrospectivo y descriptivo en el período comprendido entre el 1 de enero de 2012 y el 31 de mayo de 2013.

Se incluyeron todas las consultas en el Departamento de Emergencia Pediátrica (DEP) de los pacientes hemofílicos registrados en el Departamento de Medicina Transfusional (DMT) del Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR).

Se utilizó la base de datos informatizada del DEP y el registro de pacientes del DMT, del cual se obtuvieron los siguientes datos: edad, tipo de hemofilia y severidad (leve: >5% de nivel de factor; moderada: 1%-5%, severa: <1%), tratamiento profiláctico primario (terapia sustitutiva a largo plazo continua, luego de la primera hemartrosis o hemorragia grave) o secundario (posterior a esto, con daño articular), presencia de inhibidores (según constaba en registro de DMT). Se revisaron las consultas en el DEP de los pacientes registrados en el DMT y se registraron las siguientes variables: fecha y motivo de consulta, diagnóstico, estudios imagenológicos realizados (radiografía, ecografía, tomografía computada, resonancia magnética), tratamiento con factor sustitutivo, destino (alta o ingreso hospitalario), necesidad de cuidado intensivo, fallecimiento.

Los motivos de consulta fueron catalogados como: sangrados (con antecedente previo de traumatismo o espontáneos), traumatismo sin sangrado u otros motivos (enfermedad respiratoria, digestiva, de piel u otras).

Se realizó el estudio estadístico de asociación de variables cualitativas mediante el uso de los tests de Chi cuadrado o exacto de Fisher según requerimientos, fijándose un nivel de significación de 0.05.

Se analizaron los datos con el sistema SPSS versión 15.0.

Resultados

En el DMT del CHPR se encuentran registrados 31 niños hemofílicos.

Tabla 1. Características de los pacientes hemofílicos que consultaron en DEP del CHPR.

		Total de hemofiliás (n=20)	
		A (n=18)	B (n=2)
Severidad	Leve	2	1
	Moderado	4	0
	Severo	12	1
Tratamiento profiláctico (n=13)	Leve	0	0
	Moderado	0	0
	Severo	12	1

En el período en el cual se realizó el estudio asistieron al DEP 20 de estos niños, registrándose 46 consultas.

Los 20 niños eran varones, con un rango de edad de 1 a 16 años (mediana 8 años, promedio 9,5 años). Dieciocho pacientes (90%) eran portadores de hemofilia A y 2 (10%) de hemofilia B. En trece pacientes la hemofilia estaba catalogada como severa, cuatro moderada y tres leve. Todos los pacientes con hemofilia severa se encontraban recibiendo tratamiento de profilaxis primaria o secundaria con factor VIII o IX de la coagulación según el protocolo de profilaxis escalonado canadiense, con un promedio de 50 semanas al año por paciente⁽¹⁵⁾ (tabla 1). Los pacientes con inhibidores fueron tratados con factor VII recombinante, factor VII recombinante activado o concentrado de complejo protrombínico activado.

Tres pacientes con hemofilia severa (15%) presentaban factor inhibidor positivo al momento de la consulta.

Con respecto a los motivos de consulta, 16 (35%) fueron por sangrado; 10 casos espontáneos y seis con antecedente previo de traumatismo. Quince de estas consultas fueron en hemofílicos severos y una consulta en el grupo de pacientes con hemofilia leve y moderada.

Consultaron por traumatismos en nueve oportunidades, seis afectaron los miembros y dos de ellos presentaban fracturas.

Se realizaron 27 estudios imagenológicos en el grupo de pacientes que consultaron por traumatismo o sangrado (ocho radiografías, ocho ecografías y 11 tomografías computadas). En seis casos la imagen identificó sangrado clínicamente no evidente: hematoma de cuello, hemartrosis de codo (2), hematoma esplénico, hematoma de psoas (2).

En 21 (46%) de los casos la causa que motivó la consulta no se relacionó con hemorragia ni traumatismo, 12 (26%) consultaron por síntomas respiratorias. Otros

motivos de consulta fueron: cuerpo extraño nariz, ingesta de cáustico, dolor inguinal, motivos sociales (tabla 2).

Los 13 pacientes hemofílicos severos consultaron en 35 oportunidades, entre una y cinco visitas al DEP.

De las 46 consultas al DEP, en 19 (41%) se decidió el ingreso hospitalario; 17 (89%) fueron consultas de pacientes portadores de hemofilia severa.

El motivo de ingreso más frecuente fue el sangrado (74%). Otros motivos de ingreso fueron: traumatismos sin sangrado, crisis asmática moderada, absceso de talón, vulnerabilidad social.

De los pacientes hemofílicos severos que ingresaron, cuatro requirieron cuidados intensivos por hematomas profundos de diferente topografía: esplénico post-traumático, retroperitoneal, extenso de psoas y uno intracraneano vinculado a trauma encefalocraneano con fractura de base de cráneo que requirió neurocirugía (tabla 3).

Se administró terapia de sustitución con factores de la coagulación en DEP en 18 casos (39% de las consultas), todos indicados por hemoterapeuta.

No se registraron muertes.

Discusión

Conocer el número de pacientes hemofílicos y las características de la enfermedad de esta población es imprescindible en la planificación de los recursos materiales y humanos necesarios para ofrecer una atención adecuada y oportuna. Desde la literatura se insiste en la importancia de un abordaje integral de estos pacientes desde el inicio de la enfermedad, donde el hematólogo desempeña un rol fundamental; en nuestro país la asistencia de los pacientes hemofílicos es guiada por el hemoterapeuta⁽¹⁶⁾. El CHPR cuenta con una guardia interna de hemoterapia que facilita en situaciones de urgencia la atención de estos niños.

La mayoría de los niños hemofílicos que consultaron en el período del estudio eran portadores de hemofilia severa, lo que aumenta la probabilidad de sangrado y complicaciones graves vinculadas a su enfermedad. Algunos de estos niños presentaban factor inhibidor positivo, en un porcentaje algo menor a lo referido en la literatura. Este hallazgo puede determinar dificultades en el tratamiento sustitutivo de emergencia^(2,5,6).

El pediatra de urgencia que participa en la atención de estos pacientes debe indagar sobre estos aspectos y contemplarlos en la toma de decisiones en cada caso⁽¹⁷⁾.

Los pacientes hemofílicos consultan frecuentemente en los servicios de urgencia^(11-14,18). En el período del estudio el 65% de la población de niños hemofílicos usuarios de ASSE, consultó en una o más oportunidades en el DEP-CHPR.

Tabla 2. Motivos de consulta de pacientes hemofílicos en el DEP-CHPR.

Motivo de consulta n=46 (100%)		
Sangrado n=16 (35%)	Postraumaticos	n=6
	TEC con hematoma subdural	1
	Hematoma psoas	1
	Hematoma pélvico	1
	Hematoma retroperitoneal	1
	Hematoma abdominal	1
	Hemartrosis cadera	1
Espontáneos		n=10
	Epistaxis	3
	Hematoma cuello	1
	Hemartrosis codo	2
	Hematuria	1
	Hematoma esplénico	1
	Hematoma psoas	2
Traumatismo n=9 (20%)	Cráneo	3
	Miembros	4
	Fracturas	2
Otros n=21 (45%)	Enfermedad respiratoria	12
	Enfermedad de la piel	3
	Enfermedad digestiva	2
	Otros	4

Si bien la mayoría de las visitas al DEP fueron por enfermedades intercurrentes de la infancia que comparten con los niños sanos de su edad, muchas fueron por sangrado (45% versus 35%). Esta observación constituye un desafío para el pediatra de urgencia que debe pensar y buscar exhaustivamente el sangrado en estos niños y al mismo tiempo ofrecer una atención proporcionada a la situación que motivó la consulta. Algunas series internacionales reportan porcentajes cercanos al 85% en el número de consultas en servicios de urgencia por motivos vinculados a la coagulopatía^(11,14). Es de destacar que a pesar de la administración de tratamiento profiláctico con factores de la coagulación, estos pacientes aun consultan por sangrados con necesidad de reposición.

Sospechar siempre la posibilidad de sangrado en estos pacientes aun en ausencia de traumatismo, es uno de

Tabla 3. Características de las consultas, evolución y destino de los pacientes hemofílicos que consultaron en el DEP-CHPR.

		Hemofilia severa (n=35)	Hemofilia leve y moderada (n=11)	Total (n=46)	Valor p
Destino	Admisión hospitalaria	17 (49%)	2 (18%)	19	0,073
Ingreso por sangrado	Espontáneo	7 (20%)	1 (9%)	8	
	Traumático	6 (17%)	0	6	0,571
Área de internación	Cuidados moderados	13 (37%)	2 (18%)	15	0,614
	Cuidados intensivos	4 (11%)	0	4	

los aspectos más importantes en el abordaje desde el departamento de emergencia⁽¹⁷⁾. En este estudio el 62% de los pacientes que consultaron por sangrado fue espontáneo sin antecedente de trauma conocido, alguno de ellos visualmente evidente. En seis casos sin sangrado evidente éste fue identificado a través de imágenes.

Los estudios de imágenes (ecografía, tomografía) ocupan un lugar importante en la evaluación de éstos niños. La sospecha de sangrado aumenta en relación a la severidad de la hemofilia^(14,17). En 14 de los 15 casos que consultaron por traumatismos se realizaron estudios imagenológicos, identificándose sangrado en seis.

El 41% de las visitas al DEP de niños hemofílicos en el período del estudio requirieron admisión hospitalaria, porcentaje mayor al comunicado por otros países, que varía entre 10 y 20%⁽¹¹⁾. Acorde a lo publicado por otros autores, el motivo de ingreso más frecuente fue la complicación hemorrágica^(2,12-14,18). El 89% de las consultas que requirieron ingreso hospitalario correspondieron a 17 visitas de 9 niños hemofílicos severos.

Los 13 niños portadores de las formas severas de la enfermedad que consultaron en 35 oportunidades en el DEP en el período del estudio, presentaron las complicaciones más graves. Cuatro pacientes requirieron ingreso a cuidado intensivo lo que pone de manifiesto la vulnerabilidad de estos niños, todos recibieron tratamiento de sustitución en el DEP, indicado por hemoterapeuta.

Si bien los porcentajes de sangrado, necesidad de admisión y requerimiento de cuidado intensivo son mayores en los pacientes con hemofilia severa en comparación con los hemofílicos leves y moderados, en el período que se desarrolló esta investigación no se observó una asociación estadísticamente significativa entre la severidad de la hemofilia y la presencia de sangrado, requerimientos de admisión y cuidados intensivos, lo que podría deberse al número de pacientes incluidos. Futuras investigaciones serán necesarias para determinar con exactitud el valor de esta asociación (tabla 3).

Conclusiones

Los niños hemofílicos usuarios de ASSE, consultaron frecuentemente en el DEP en este periodo. Las hemoflias severas presentaron formas más graves, con mayor necesidad de admisión y terapia intensiva.

El departamento de emergencia constituye un eslabón importante en el cuidado de los pacientes hemofílicos. Conocer la severidad de la enfermedad, sospechar y buscar exhaustivamente el sangrado utilizando las imágenes como métodos auxiliares y abordar el paciente en forma integral en conjunto con el hemoterapeuta puede contribuir a mejorar la calidad de atención de estos niños.

Referencias bibliográficas

1. **Montgomery R, Cox J, Jorge P.** Hemophilia and von Willebrand disease. En: Orkin S, Fisher D, Look T, Lux S, Ginsburg D, Nathan D, eds. Nathan and Oski's hematology of infancy and childhood. 7 ed. Philadelphia, PA: Saunders-Elsevier, 2009:1488.
2. **Blanchette VS, Key NS, Ljung LR, Manco-Johnson MJ, van den Berg HM, Srivastava A; Subcommittee on Factor VIII, Factor IX and Rare Coagulation Disorders.** Definitions in hemophilia: communication from the SSC of the ISTH. *J Thromb Haemost* 2014; 12(11):1935-9.
3. **Boggia B, Góngora M, Rodríguez I, Dabezies A.** Urgencias por trastornos de la coagulación. En: Bello O, Sehabiague G, Prego J, de Leonardis D. *Pediatría: urgencias y emergencias*. 3 ed. Montevideo: Bibliomédica, 2009:1331-52.
4. **Pollmann H, Richter H, Ringkamp H, Jürgens H.** When are children diagnosed as having severe haemophilia and when do they start to bleed? A 10-year single-centre PUP study. *Eur J Pediatr* 1999; 158(Suppl 3):S166-70.
5. **Bray GL, Gomperts ED, Courter S, Gruppo R, Gordon EM, Manco-Johnson M, et al.** A multicenter study of recombinant factor VIII (recombinant): safety, efficacy, and inhibitor risk in previously untreated patients with hemophilia A. The Recombinate Study Group. *Blood* 1994; 83(9):2428-35.
6. **Berntorp E, Shapiro AD.** Modern haemophilia care. *Lancet* 2012; 379(9824):1447-56.

7. **Pérez Bianco R, Castro M, Ribeiro Villaça P, Solano MH, Jiménez Cruz G, Martínez Murillo C, et al.** Diagnóstico y tratamiento de la hemofilia congénita con inhibidores: una perspectiva latinoamericana. *Medicina (B. Aires)* 2008; 68(3):227-42.
8. **Aviña-Zubieta JA, Galindo-Rodríguez G, Lavalle C.** Rheumatic manifestations of hematologic disorders. *Curr Opin Rheumatol* 1998; 10(1):86-90.
9. **Franchini M, Favaloro EJ, Lippi G.** Mild hemophilia A. *J Thromb Haemost* 2010; 8(3):421-32.
10. **Venkateswaran L, Wilimas JA, Jones DJ, Nuss R.** Mild hemophilia in children: prevalence, complications, and treatment. *J Pediatr Hematol Oncol* 1998; 20(1):32-5.
11. **Morgan LM, Kissoon N, de Vebber BL.** Experience with the hemophiliac child in a pediatric emergency department. *J Emerg Med* 1993; 11(5):519-24.
12. **Singleton T, Kruse-Jarres R, Leissinger C.** Emergency department care for patients with hemophilia and von Willebrand disease. *J Emerg Med* 2010; 39(2):158-65.
13. **Alexander M, Barnes C, Barnett P.** Prospective audit of patients with haemophilia: bleeding episodes and management. *J Paediatr Child Health* 2012; 48(2):177-9.
14. **Nuss R, Hoffman R, Hammond L.** ED visits by males with hemophilia. *Am J Emerg Med* 2002; 20(2):74-8.
15. **Blanchette VS.** Prophylaxis in the haemophilia population. *Haemophilia* 2010; 16 Suppl 5:181-8.
16. **Bolton-Maggs PH.** Optimal haemophilia care versus the reality. *Br J Haematol* 2006; 132(6):671-82.
17. **National Hemophilia Foundation.** Guidelines for emergency department management of individuals with hemophilia. MASAC Document #175. New York: NHF, 2006.
18. **Özgönenel B, Zia A, Callaghan MU, Chitlur M, Rajpurkar M, Lusher JM.** Emergency department visits in children with hemophilia. *Pediatr Blood Cancer* 2013; 60(7):1188-91.

Correspondencia: Fabiana Morosini.
Correo electrónico: udadepchpr@gmail.com