

## Características clínico-epidemiológicas de la hemofilia en la provincia de Cienfuegos. 2016

García-Sánchez D, Rodríguez-Jorge BL, Aguilar-Lezcano L, Díaz-Ceballos JC, Santacruz-Leonard ME, Pérez-Toledo L  
Hospital Pediátrico Paquito González Cueto, Cienfuegos, Cuba.  
Email: dumeivygs@hosped.cfg.sld.cu

### RESUMEN

Las hemofilias A y B son graves deficiencias congénitas de factores de la coagulación, ambas enfermedades son indistinguibles en relación con la herencia y el comportamiento clínico. Se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo de todos los pacientes pediátricos con diagnóstico de hemofilia en Cienfuegos, con el objetivo de describir las características clínico-epidemiológicas de la enfermedad en la provincia en el periodo de enero a diciembre de 2016. Como variables de estudio se consideraron la edad al diagnóstico, antecedentes patológicos familiares, manifestaciones clínicas al debut, tipo, severidad y tratamientos empleados. Se incluyeron nueve pacientes, donde solamente dos presentaron diagnóstico de hemofilia B. Como dato más relevante se encontró que no hay antecedentes familiares de hemofilia en ningún caso, motivo por el cual no existió diagnóstico prenatal. La mayoría de los pacientes fueron diagnosticados antes del primer año de edad siendo la presencia de hematomas el principal motivo de la consulta inicial. Solo se detectó un caso con deficiencia severa de factor ocho y a pesar de que predominaron los sangramientos músculo-esqueléticos la incidencia de artropatía crónica fue baja. El conocimiento de las características clínico-epidemiológicas de la hemofilia en Cienfuegos permitió acciones de salud individualizadas para evitar complicaciones a corto y largo plazo.

**Palabras clave:** hemofilia, diagnóstico, tratamiento.

## **INTRODUCCIÓN**

Las hemofalias son los trastornos congénitos más frecuentes de la coagulación. Se consideran trastornos hereditarios ligados al cromosoma X, determinado una ausencia, una disminución o un defectuoso funcionamiento (trastornos cualitativos o cuantitativos) de los factores VIII y IX, correspondiendo a las hemofalias A y B, respectivamente. El 80 % de las hemofalias son del tipo A. La tasa es de uno por cada 5 000 a 10 000 varones nacidos y afecta a todas las etnias sin ninguna distinción.

## **OBJETIVO**

Describir las características clínico-epidemiológicas de la hemofilia en la provincia.

## **MATERIALES Y MÉTODO**

Se realizó un estudio descriptivo, longitudinal y retrospectivo con el total de pacientes pediátricos hemofílicos en el Hospital Paquito González Cueto de Cienfuegos, en el periodo comprendido entre enero 2016 a diciembre del mismo año.

*Descripción del universo, población y muestra:* quedó conformada por 9 pacientes.

Los datos se obtuvieron de las historias clínicas y microhistorias hematológicas.

*Variables:* Se analizaron las variables edad al diagnóstico, antecedentes patológicos familiares, manifestaciones clínicas al debut, tipo de hemofilia, severidad y tratamientos empleados.

## **RESULTADOS**

Se analizaron un total de 9 pacientes, 8 con hemofilia A y uno, B. No se pudieron comprobar antecedentes patológicos familiares de hemofilia, este dato resulta muy peculiar y no coincide con la bibliografía sobre el tema que plantea que solamente del 20-30 % de los hemofílicos no tienen en su familia miembros afectados previamente.

En el 30-40 % de las familias se presenta por primera vez un hombre afectado, lo que se denomina caso esporádico. Esto puede ocurrir por mutación *de novo* o madre portadora, pero se ha mantenido de manera silente, una nueva mutación en el espermatozoide que dio origen a la madre y ella, a su vez, lo trasmite al hijo.<sup>1</sup> Predominó el diagnóstico en edades inferiores al primer año, realizándose en 6 del total de casos con sangramientos, fundamentalmente de piel en forma de hematomas, 3 pacientes debutaron por encima de un año con sangramientos articulares a traumas de moderada intensidad.

En la etapa de lactante pueden aparecer hematomas submucosos por brotes dentarios, hematomas por laceraciones de las encías y relacionados con la manipulación del bebé por los adultos que lo rodean, haciendo, en muchos casos, sospechar la violencia familiar. Las equimosis y los hematomas se incrementan entre el primero y el tercer año de vida, cuando se inicia la deambulacion. Las hemartrosis son características de las hemofilias, siendo la manifestación más frecuente en estos pacientes.<sup>2</sup>

En la clasificación de la enfermedad se detectaron siete pacientes con deficiencia moderada de factor, uno con deficiencia grave y uno leve, esto se relacionó directamente con las manifestaciones clínicas en el 100 % de los casos.

Predominaron las manifestaciones músculo - esqueléticas durante la evolución de la enfermedad en todos los casos; sin embargo, se registró artropatía crónica en un paciente. Se observaron otras manifestaciones clínicas entre las que destacaron por su gravedad el sangramiento digestivo y la hematuria.

La gravedad de las manifestaciones clínicas depende del nivel de actividad del factor en el plasma: Los casos graves tienen menos del 1 % (1 u/dL) de actividad normal, los moderados entre 1-5 % (1-5 u/dL) y en los casos leves de 6-30 % (6-30 u/dL).<sup>3</sup>

Como opciones terapéuticas se emplearon los concentrados de factor VIII y factor IX, ningún paciente recibió terapia transfusional en el año de estudio y no fue necesario emplear concentrado de factor VII activado ya que no se demostró la presencia de inhibidores.

A partir de la década del 80, en el Instituto de Hematología, Inmunología y Hemoterapia se creó un grupo de trabajo para la atención de estos pacientes, formado por especialistas en hematología, ortopedia, técnicos de laboratorio y psicólogos. De forma paulatina se incorporaron otras especialidades y en la actualidad se consta con un Programa Nacional de Atención Integral al Hemofílico con participación de un equipo multidisciplinario de trabajo.<sup>4</sup>

En la provincia de Cienfuegos se logró, hace ya varios años, establecer la cooperación de múltiples especialistas en el tratamiento integral del paciente con hemofilia, gracias a lo cual se pudo caracterizar la enfermedad y prevenir complicaciones agudas y crónicas.<sup>5</sup>

## CONCLUSIONES

- 1) Predominó el diagnóstico postnatal y en menores de un año de edad.
- 2) Fue más frecuente la hemofilia A moderada.
- 3) Se presentó baja incidencia de complicaciones

## BIBLIOGRAFÍA

1. Lavaut, K. Importancia del diagnóstico de portadoras en familias con antecedentes de hemofilia. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter.[revista en internet].2013 [citado 13 mar 2017];30(2):[aprox. 0.p.]Disponible en: <http://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/134>
2. Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, Key NS, Kitchen S, Llinas A, et al. Guidelines for the management of hemophilia. Haemophilia. 2013; 19(1):1-47.
3. Marder VJ. Hemostasis and thrombosis. Basic Principles and Clinical Practice. 6th ed. Milwaukee:Lippincott Williams and Wilkin; 2013.
4. Castillo D. La hemofilia: situación actual en Cuba y perspectivas. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter.[revista en internet].2012 [citado 13 mar 2017]; 29(2):[aprox. 0.p.] Disponible en: <http://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/283>
5. Castillo D, Lardoeyt R, Almagro D, Lam RM, Lavaut, K, Gutiérrez S, et al. Prevalencia de hemofilia en seis provincias cubanas. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter.2014 [citado 13 mar 2017]; 30(2): [aprox. 0.p.] Disponible en: <http://www.revhematologia.sld.cu/index.php/hih/article/view/145>