

HEMOFILIA A EN RECIÉN NACIDO



Martín Puchol Rizo (Rotatorio Pediatría)
Tutora: Dra. Eva García Cantó (Neonatología)

Motivo de ingreso


*Varón recién nacido a término (40+3s) peso adecuado (3490 g).
Ingresa a las 29 horas de vida procedente de otro hospital*

Diagnóstico: anemia grave y hematoma subgaleal

Antecedentes familiares, gestacionales y perinatales

- Historia familiar de abortos tardíos en varones en rama materna
- Parto: vaginal, instrumentado (vakum), Test de Apgar 8-8
- Perinatal: afectación del estado general, hipotonía, deterioro del nivel de alerta, palidez, distrés respiratorio leve. Tumefacción parietal izquierda (8 cm)
- Anemia (**Hb 4,3 g/dL; Hto: 13,3%**) → transfusión concentrado de hematíes, y traslado a HGUA

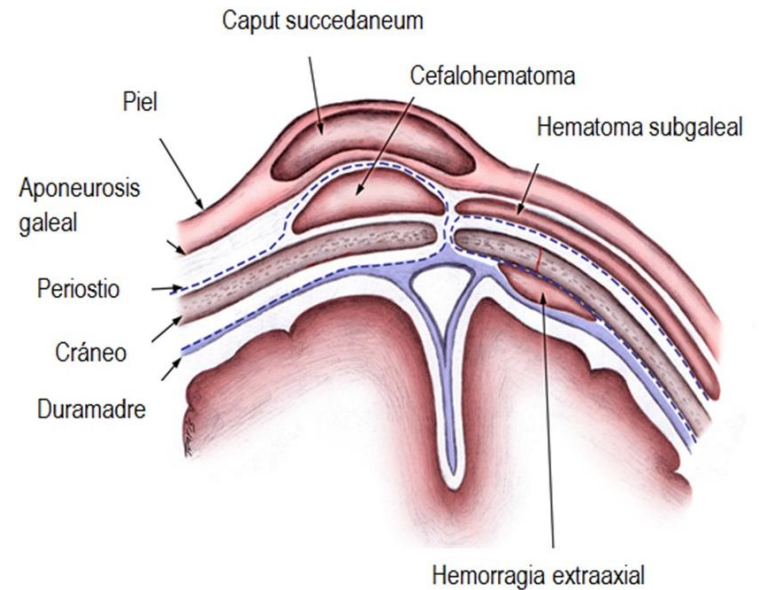
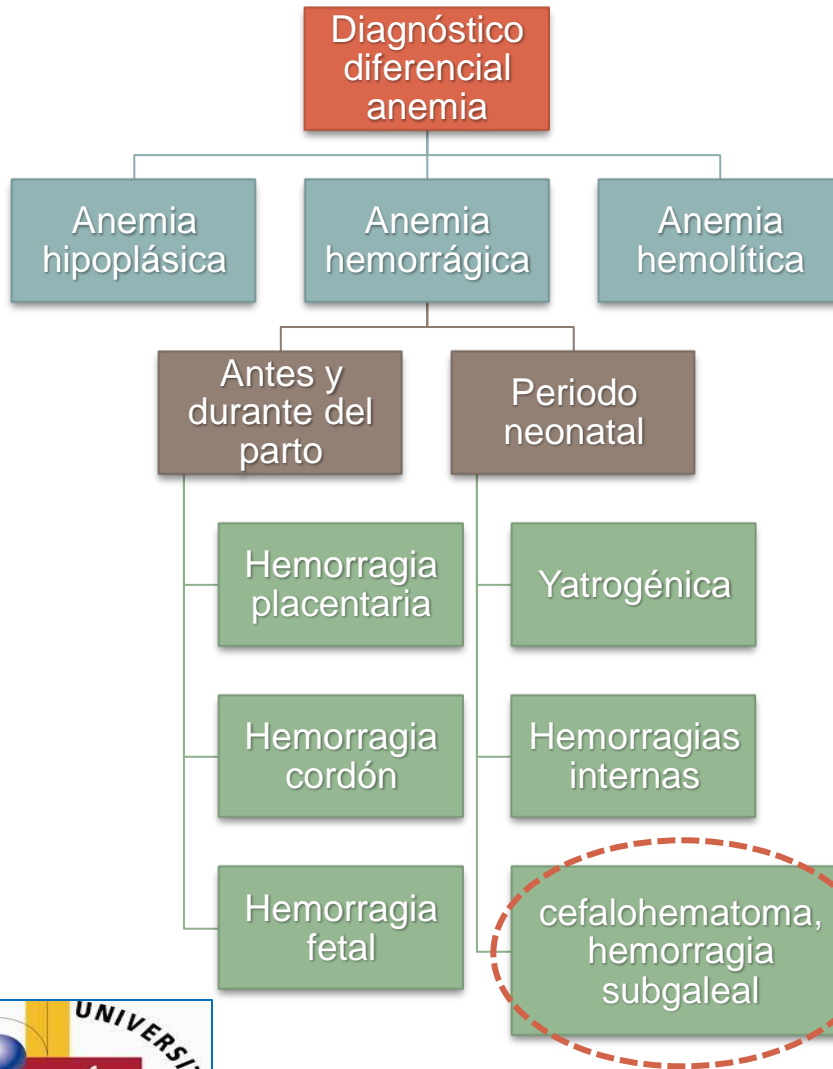
Situación al ingreso y pruebas complementarias

- Deterioro neurológico: encefalopatía hipóxico-isquémica (EHI) grado I
- Anemia (3 concentrados de hematíes) 
- Distrés respiratorio leve
- Acidosis metabólica (pH 7,09, pCO₂ 23,8 mEq/l, HCO₃⁻ 7,0 mEq/l)
- Insuficiencia renal (Cr 3 mg/dL y anuria 3 días)

Situación al ingreso y pruebas complementarias

- Insuficiencia hepática (GOT 322 UI/L, GPT 215 UI/L)
- Coagulopatía de consumo con trombopenia (2 transfusiones de plasma fresco). INR 1,94, I Quick 38%, TT 27,40, APTT muestra insuficiente
- Hematoma subgaleal (ecografía transfontanelar)
- Ecografía abdominal y ecocardiografía: sin hallazgos significativos

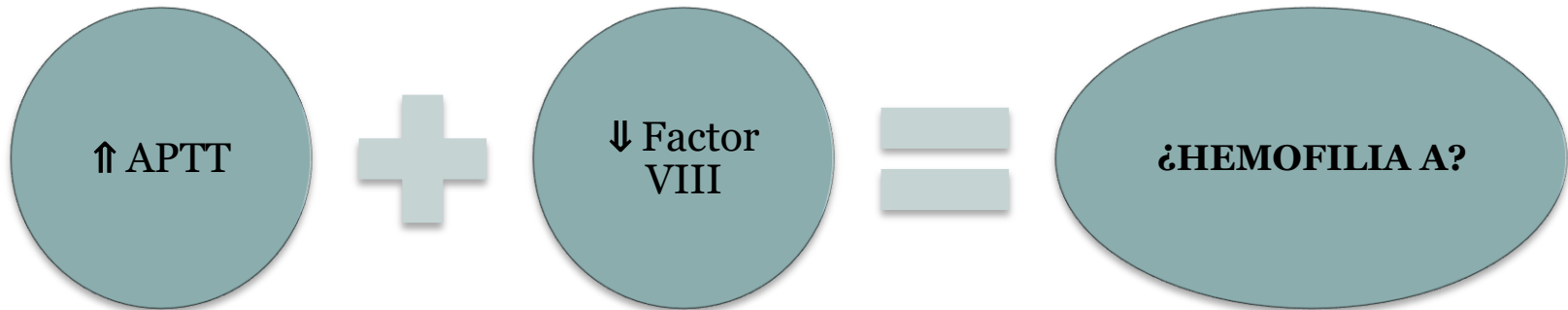
Diagnóstico diferencial (anemia)



¿VAKUM?

Estudio de hemostasia y coagulación

- Estudios de coagulación: muestra insuficiente APTT
- Tercer estudio:
 - Elevación de APTT
 - Disminución: fibrinógeno, **factor VIII: 3,70 %**
(valor normal: >60%)



Evolución

•3 días de vida: sospecha hemofilia A grave

Factor VIII (20 UI/Kg) hasta los 17 días de vida

Mejoría clínica y analítica

Discusión: Hemofilia A

- Déficit congénito del factor VIII
- Incidencia: 1/8.000-15.000 varones
- Herencia **recesiva ligada al cromosoma X**
- Clasificación:
 - Grave: factor VIII <1%
 - Moderada: factor VIII 1-5%
 - Leve: factor VIII 25-5%
- Clínica: sangrados espontáneos, tras traumatismos o cirugías en articulaciones, mucosa oral, cerebral...
- En recién nacidos: NO vitamina K intramuscular, sino vía oral

Conclusión

- Las causas más frecuentes de hemorragia en el recién nacido son las adquiridas, pero entre las hereditarias, la hemofilia es la más frecuente
- Debe sospecharse hemofilia A en varones con clínica de hemorragia y/o antecedentes familiares y un **TTPA alargado**
- Tratamiento: **Factor VIII recombinante**
- Pronóstico: bueno tras el diagnóstico específico y su tratamiento, pero depende del grado

Bibliografía

1. Escribá A, Gil R, del Río R. Trastornos hemorrágicos en el recién nacido. *An Pediatr Contin.* 2010;8(2):64-72
2. Soler-Carreras C, Figueras-Aloy J. Anemia en el recién nacido. En: Moro-Serrano M, Vento-Torres M. *De guardia en neonatología.* 3a ed. Madrid: Editorial Médica Panamericana; 2016. p.619-25
3. Guzmán-Cabañas JM, Gómez-Guzmán E, Martínez-Jiménez MD, Ruiz-González MD, Párraga-Quiles MJ. Trastornos de la coagulación en el recién nacido. Protocolos diagnóstico terapéuticos en la AEP: Neonatología [en línea] [Fecha de consulta 1-10-20]. Disponible en: <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/40.pdf>.
4. Keith-Hoots W, Shapiro A. Treatment of bleeding and perioperative management in hemophilia A and B. *UpToDate.* 2018. [en línea] [Fecha de consulta 1-10-20]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/treatment-of-bleeding-and-perioperative-management-in-hemophilia-a-and-b/print?search=hemofilia>

