

inotropos en espera de su resolución espontánea. En casos graves fue necesario utilizar tratamiento de soporte extracorpóreo como modalidad de rescate⁵.

Otro aspecto para tener presente en los niños con SHU es que la elevación de los niveles plasmáticos de troponina-I debe considerarse como un real reflejo de daño miocárdico y no atribuirse simplemente a la azoemia⁴.

A futuro deben realizarse estudios prospectivos para conocer la frecuencia y el perfil evolutivo del daño miocárdico en las diferentes fases de la enfermedad.

La recomendación es una búsqueda activa de evidencias de isquemia miocárdica en pacientes que cursen con SHU grave, con daño cardiopulmonar o multivisceral, como el observado en el caso clínico descrito.

Bibliografía

- Upadhyaya K, Barwick K, Fishaut M, Kashgarian M, Siegel NJ. The importance of non-renal involvement in hemolytic uremic syndrome. *Pediatrics*. 1980;65:115–20.
- Eckart P, Guillot M, Jokic M, Maragnes P, Boudailliez B, Palcoux JB, et al. Cardiac involvement during classic hemolytic uremic syndrome. *Arch Pediatr*. 1999;6:430–3.
- Abu-Arafeh I, Gray E, Youngson G, Auchterlonie I, Russell G. Myocarditis and haemolytic uraemic syndrome. *Arch Dis Child*. 1995;72:46–7.
- Thayu M, Chandler WL, Jelacic S, Gordon C, Rosenthal G, Tarr P. Cardiac ischemia during hemolytic uremic syndrome. *Pediatr Nephrol*. 2003;18:286–9.
- Thomas NJ, Messina JJ, De Bruin WJ, Carcillo JA. Cardiac failure in hemolytic uremic syndrome and rescue with extracorporeal life support. *Pediatr Cardiol*. 2005;26:104–6.
- Chandler WL, Jelacic S, Boster DR, Ciol MA, Williams GD, Watkins SL, et al. Prothrombotic coagulation abnormalities associated with *Escherichia coli* O157:H7 infections. *N Engl J Med*. 2002;346:23–32.
- Siegler RL. Spectrum of involvement in postdiarrheal hemolytic-uremic syndrome. *J Pediatr*. 1994;125:511–8.
- Brandt JR, Fouser LS, Watkins SL, Zelikovic I, Tarr PI, Nazar-Stewart V, et al. *Escherichia coli* O157:H7-associated hemolytic-uremic syndrome after ingestion of contaminated hamburgers. *J Pediatr*. 1994;125:519–26.
- Gallo EG, Gianantoni CA. Extrarenal involvement in diarrhoea-associated haemolytic-uraemic syndrome. *Pediatr Nephrol*. 1995;9:117–9.
- Argyle JC, Hogg RJ, Pysher TJ, Silva FG, Siegler RL. A clinicopathological study of 24 children with hemolytic uremic syndrome. *Pediatr Nephrol*. 1990;4:52–8.

A. Donoso Fuentes^{a,*}, D. Arriagada Santis^b, K. Bertrán Salinas^b, P. Cruces Romero^a y F. Díaz Rubio^a

^aÁrea de Cuidados Críticos, Unidad de Gestión Clínica del Niño, Programa de Medicina Intensiva Infantil, Hospital Padre Hurtado, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile
^bFacultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo Clínica, Santiago, Chile

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: adonoso@hurtadohosp.cl (A. Donoso Fuentes).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.12.021

Hemofilia A grave en un lactante de 5 meses de edad

Severe haemophilia. A case of an infant aged 5 months

Sr. Editor:

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario, recesivo y ligado al cromosoma X, debido al déficit del factor VIII de la coagulación (hemofilia A) o del factor IX (hemofilia B)^{1,2}. Hablamos de hemofilia grave cuando los niveles son inferiores al 1%, de hemofilia moderada cuando los niveles son entre 1–5%, y de hemofilia leve cuando los niveles están por encima del 5%³. Es una enfermedad rara que afecta a varones y que transmiten las mujeres¹.

Los pacientes con hemofilia grave no suelen sangrar hasta la deambulación; las hemofilias moderadas y leves acostumbra a diagnosticarse en analíticas habituales o por hemorragias anormales ante maniobras invasivas. Las localizaciones más frecuentes son articulares y musculares (especialmente las que soportan mayor tensión)¹ pero pueden darse a cualquier nivel y edad.

El diagnóstico es sencillo, basado en una anamnesis rigurosa (énfasis en hemorragias anómalas en familia materna), en la clínica y la dosificación de factores de la

coagulación. Actualmente están estandarizados la detección de portadoras y el diagnóstico prenatal de la enfermedad^{1,2}.

Existen pautas establecidas de tratamiento en que las dosis de factor, su frecuencia de administración y la duración dependen de la gravedad, la localización del cuadro y de la gravedad del déficit. El uso de anti-fibrinolíticos y desmopresina puede ser útil en casos leves^{1,4,5}.

Las complicaciones se asocian a:

- La artropatía hemofílica, que en ocasiones requiere tratamiento profiláctico para evitar episodios repetidos que alteran la calidad de vida del paciente¹.
- Enfermedades secundarias a transfusiones de hemoderivados; actualmente los productos son de gran calidad, exentos de virus y proteínas plasmáticas^{1,4,5}.
- Desarrollo de aloinhibidores que complica tremendamente el tratamiento de las hemorragias^{1,5,6}.

Consideramos interesante el siguiente caso por tratarse de un lactante, con madre portadora obligada (hija de hemofílico) que desconocía la enfermedad de su padre, por lo que no se realizó un diagnóstico prenatal adecuado a pesar de un embarazo anterior, y no se actuó ya en el parto para prevenir una, poco frecuente pero grave, hemorragia craneal, por la falta de información previa a los padres, porque la edad y

la localización de la hemorragia son atípicas y por ser la vacunación el probable desencadenante.

Se remitió al lactante de 5 meses a urgencias por dolor, tumefacción e impotencia funcional, con rotación externa del miembro inferior derecho. La exploración física mostró que estaba hemodinámicamente estable, afebril, sin movilidad activa y llanto a la movilidad pasiva, con aumento de partes blandas en el muslo y la rodilla, y asimetría respecto a la extremidad contralateral. Tenía antecedente de vacunación intramuscular la semana previa en la zona afectada. La analítica básica fue normal, excepto TTPa alargada (ratio: 3,07). Se descartó fractura ósea. La ecografía mostró engrosamiento de partes blandas y de las sinoviales de la cadera y la cara interna de la rodilla. En la RMN se observaron lesiones de hemorragia muscular extensa en cuádriceps crural (colecciones hemáticas y alguna zona de posible necrosis muscular asociada) y hemorragia intraarticular en la rodilla.

Entre los antecedentes familiares tenía al abuelo materno afectado de hemofilia A grave y una hermana de 3 años sin estudio de portadora realizado.

El estudio de la hemostasia mostró niveles de factor VIII inferiores al 1% compatibles con hemofilia A grave. Se descartó inhibidor adquirido específico. En el estudio molecular, el propólitus mostró la típica inversión del intrón 22. La madre mostró la misma alteración y niveles de factor VIII alrededor del 50%.

Se inició tratamiento con factor VIII (recombinante de 3.^a generación) en dosis de 65 UI/kg/24 h hasta el alta hospitalaria, y se obtuvieron niveles residuales a las 24 h de la primera infusión del 16%, y superiores al 30% tras las restantes.

La evolución clínica fue favorable, observada mediante pruebas de imagen a los 12 días. Fue dado de alta y se mantuvieron infusiones de factor VIII ambulatorias, con la misma dosis/48 h hasta que se consideró resuelto el cuadro al mes del ingreso.

Quince días después presentó nuevo hematoma espontáneo en el mismo muslo, de menor tamaño y que se resolvió con las mismas dosis de factor VIII/24 h, durante 8 días y cada 48 h 10 dosis más; se confirmó su desaparición por ecografía.

La educación sanitaria y el consejo genético a los padres son fundamentales^{1,2}. Los niños y sus padres deben conocer el tratamiento de la enfermedad^{5,6}, disponer de un centro especializado que resuelva los aspectos médicos, y de

programas sociales y deportivos que excluyan el riesgo traumático. Las vacunaciones deben administrarse por vía subcutánea, si es posible^{4,5}, y debe usarse siempre una aguja de calibre pequeño, y aplicar presión y hielo local sobre la zona. Está contraindicado el uso de ácido acetilsalicílico y deben evitarse los antiinflamatorios no esteroideos¹.

Existen vías de estudio abiertas para usar tratamiento genético, que pretenden transformar al paciente hemofílico grave en un fenotipo moderado-leve⁶.

Bibliografía

1. Monteagudo J, Sedano C, Pérez Montes R. Coagulopatías plasmáticas congénitas. En: Sans-Sabrafen J, Besses Raebel C, Vives Corrons JL, editores. Hematología Clínica, 5 ed. Madrid: Elsevier. España; 2006. p. 725–32.
2. Manno CS. Management of bleeding disorders in children. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2005;1:416–22.
3. White GC, Rosendaal F, Aledort LM, Lusher JM, Rothschild C, Ingerslev J, et al. Definitions in hemophilia. Recommendation of the scientific subcommittee on factor VIII and factor IX of the scientific and standardization committee of the International Society on Thrombosis and Haemostasis.
4. Keeling CT, Makris M, A United Kingdom Haemophilia Center Doctors' Organisations (UKHCDO) Guideline Approved by The British Committee For Standards in Haematology. Guideline on the selection and use of therapeutic products to treat haemophilia and other hereditary bleeding disorders. Haemophilia. 2008;14:671–84.
5. Battle J, Brito D, Calvente N, Alonso C, Quintana M, Villar A, et al. Recomendaciones para la selección y uso de productos terapéuticos para el tratamiento de la hemofilia y otras coagulopatías congénitas. Comisión Científica de la Real Fundación Victoria Eugenia.
6. Kessler CM. New perspectives in hemophilia treatment. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2005;1:429–35.

N. Català Tella*, C. Araguás Arasanz y C. Marzo Alonso

Sección de Hemostasia, Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lleida, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ncatala@comll.cat (N. Català Tella).

doi:10.1016/j.anpedi.2010.01.003

Fístula arteriovenosa pulmonar y parada cardiorrespiratoria

Pulmonary arteriovenous fistula and cardiorespiratory arrest

Sr. Editor:

Las fístulas arteriovenosas pulmonares (FAVP) son malformaciones vasculares poco frecuentes que producen un shunt de derecha a izquierda¹. La incidencia es de 2–3 casos por cada 100.000 habitantes, siendo más frecuentes en mujeres.

Más del 80% de los casos son congénitos; de ellos, la mitad están asociados a la enfermedad de Rendu-Osler-Weber (EROW), de los que solo el 20% presentan fístulas pulmonares². Una de las variantes más raras de fístulas arteriovenosas es aquella que drena de arteria pulmonar izquierda a aurícula izquierda^{3–7}.

Se presenta el caso de una niña de 9 años de edad que sufre un episodio brusco de parada cardíaca prolongada, con fibrilación ventricular (fig. 1A), que precisa reanimación cardiopulmonar avanzada durante 30 min, incluyendo 4 desfibrilaciones. Destacan en los antecedentes personales un episodio de amaurosis brusca transitoria un año antes y un episodio de atonía sin pérdida de consciencia e imposibilidad de movilidad de minutos de duración el mes previo; se realizó