

IOP - Imágenes

RESOLUCIÓN DEL CASO

Diagnóstico

Artropatía hemofílica.

Discusión

La hemofilia consiste en la deficiencia congénita de la actividad coagulante de los factores VIII (hemofilia A o hemofilia clásica) o IX (hemofilia B o enfermedad de Christmas) en el plasma. Aunque se trata de un trastorno congénito ligado al cromosoma X, hasta un tercio de los casos, son el resultado de mutaciones espontáneas de los genes de coagulación factor VIII y factor IX.

La prevalencia mundial de la hemofilia A es de 1 en 5000 varones y la de la hemofilia B, 1 en 30.000 varones, esta enfermedad no tiene predilección racial.

La gravedad del sangrado suele correlacionarse con el nivel del factor de coagulación. Los sitios de sangrado que amenazan la vida y que requieren tratamiento inmediato son los ubicados en la cabeza, el cuello y el sistema gastrointestinal. Sin embargo, estos son también los lugares que registran las menores tasas de sangrado (<10%). Por el contrario, los sitios más comunes de sangrado son las articulaciones (70-80%) y los músculos (10-20%). Las articulaciones que suelen estar afectadas son las rodillas, los codos, los tobillos, los hombros y las caderas.

La fisiopatología de la artropatía hemofílica parece ser multifactorial. La hemorragia recurrente en la articulación conduce al depósito de hemosiderina, que tiene un efecto tóxico degenerativo directo sobre el cartílago. El incremento de hemosiderina intrarticular también estimula la hipertrofia sinovial y la inflamación, y la sinovitis a repetición también conduce a la destrucción progresiva de cartílago y hueso subcondral. En consecuencia, una combinación de daño articular degenerativo con procesos inflamatorios, que ocurren en paralelo desde las primeras etapas de la enfermedad, causa la destrucción articular con el consiguiente deterioro funcional grave. Se describen tres etapas clínicas (König):

- *Etapas aguda o de hemorragia recurrente*: el cuadro clínico se caracteriza por dolor, inflamación y limitación de movimiento. El paciente suele manifestar que sabe que está sangrando antes de cualquiera de estas revelaciones («aura»). Podría estar acompañado por una leve rigidez y sensación de tensión o cosquilleo. Con la hemorragia instalada, la articulación se torna caliente y tensa. Luego, le siguen la limitación del movimiento y los espasmos musculares secundarios.

- *Etapas subaguda o panartritis*: después de la reabsorción de la sangre, continúa una reacción inflamatoria en el tejido sinovial. Esto provoca una inflamación en el tejido que se llena de vasos sanguíneos. Entonces, se producen las hemorragias recurrentes y la sinovial comienza a producir enzimas que causan más inflamación dentro de la articulación. La hemorragia recurrente duele menos y el grado de compromiso de la movilidad es menor.

- *Etapas crónica o de fibrosis y contractura*: la hemorragia provoca la destrucción de la sinovial y esta es reemplazada por tejido de cicatriz (fibrosis). No obstante, después de la hemorragia, el hierro que queda depositado en la articulación y las enzimas que son producidas por la sinovia comienzan a causar cambios en el cartílago que recubre las epífisis. El cartílago se rompe y se torna rugoso. Estos cambios eventualmente generan una articulación artrítica y destruida. Esta etapa suele acompañarse de dolor, impotencia funcional y deformidades.

El diagnóstico más adecuado se realiza con la historia clínica y los análisis de laboratorio que revelan un tiempo de sangría normal o aumentado, un incremento del tiempo de tromboplastina parcial activada y un recuento de plaquetas normal, y con un estudio cuantitativo de factores VIII y IX.

Las imágenes juegan un papel crucial en el seguimiento de la enfermedad en todas sus fases, su progresión y para monitorizar el tratamiento.

La radiografía convencional es útil, aunque no muestra alteraciones en las etapas tempranas de la enfermedad. La ecografía sirve como prueba rápida y de bajo costo para pesquisar hemartrosis y valorar la progresión o resolución de los pseudotumores. También es de suma utilidad para valorar sangrados en localizaciones extrarticulares.

La resonancia magnética es un método de diagnóstico muy preciso que permite valorar el compromiso tanto intrarticular como extrarticular y el grado de afectación (se han creado diferentes escalas de consenso, como la de Denver y el Score europeo). Puede valorar lesiones potencialmente reversibles (derrame/hemartrosis, hipertrofia sinovial y hemosiderina) e irreversibles (erosiones óseas, quistes subcondrales y pérdida del cartílago articular).

Con la resonancia magnética, es posible señalar la localización exacta del derrame, su cantidad, el estadio de la sangre, si existen coágulos y la posibilidad de resangrado. Por otro lado, permite valorar el compromiso extrarticular y otras lesiones musculoesqueléticas no hemofílicas.

La hipertrofia sinovial es el primer signo de compromiso articular tras el sangrado: en los primeros estadios (fase exudativa), es lisa y regular, mientras que, en la fase proliferativa, se torna rugosa e irregular.

La detección de hemosiderina permite diferenciar la hemorragia articular hemofílica de otras patologías. En tal sentido, los diagnósticos diferenciales incluyen a la artritis idiopática juvenil, la artritis tuberculosa y la sinovitis vellonodular pigmentaria.

El tratamiento de la hemofilia consiste en reemplazar el factor de coagulación faltante en la sangre, que se suministra por vía endovenosa. Cuando la hemorragia ocurre dentro de una articulación, es muy importante proporcionar el tratamiento lo antes posible, a fin de evitar daños a largo plazo. Los concentrados de factor se fabrican a partir de sangre humana (productos hemoderivados) o utilizando células genéticamente diseñadas que portan un gen de factor humano (productos recombinantes). Las personas con hemofilia A leve, a veces, utilizan desmopresina (también llamada DDAVP), una hormona sintética que estimula la liberación de factor VIII.

Cuando está indicado, el tratamiento intervencionista se realiza mediante sinoviortesis química, radiosinoviortesis (sinovectomía con radioisótopos) y sinovectomía quirúrgica.

Conclusión

La detección y el tratamiento precoces de la afectación sinovial en pacientes hemofílicos son las únicas estrategias demostradas que evitan la progresión de la enfermedad articular y el desarrollo de cambios irreversibles.

La resonancia magnética ha demostrado ser un estudio muy sensible para detectar los primeros signos de artropatía hemofílica, se pueden visualizar más precozmente que con la radiología convencional y aun el examen clínico. En etapas avanzadas de la enfermedad, existe una alta correlación entre la presencia de lesiones óseas visibles en las radiografías simples y la visualización de cambios sinoviales y cartilagosos en la resonancia. Además, con este estudio, se pueden observar alteraciones propias de la sinovitis crónica en el 50% de los pacientes que tienen radiografías normales.

Debería ser la técnica de diagnóstico por imágenes de elección para la valoración inicial, la determinación del estadio y el seguimiento de pacientes con artropatía hemofílica con el propósito de monitorizar los diferentes tratamientos disponibles.