

## CASO CLÍNICO

# Pseudotumor en hemofílicos, localizado en falange de la mano con tratamiento percutáneo. Reporte de dos casos

Dr. Freddy Chakal B\*, Dra. Maria Bettina Castell\*\*, Dr. José Quijada\*, Dra. María A Dolcet A\*\*\*\*,  
Dr. Roberto Rodríguez\*, Dr Alberto J. Serrano\*\*\*, Federico Fernández Palazzi\*\*

Dr. Freddy Chakal B, Dra. Maria Bettina Castell, Dr. José Quijada, Dra. María A Dolcet A, Dr. Roberto Rodríguez, Dr Alberto J. Serrano, Federico Fernández Palazzi. **Pseudotumor en hemofílicos, localizado en falange de la mano con tratamiento percutáneo. Reporte de dos casos.** Revista Venezolana de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Vol. 35 N° 2, 2003.

### RESUMEN

Es importante dar a conocer esta entidad nosológica, la pueden confundir con tumores malignos. La hemorragia en hueso adyacente origina áreas de rarefacción localizada y que conducen a un pseudotumor hemofílico quístico, la etiopatogenia es poco conocida, cuando ocurren en manos y pies son de crecimiento rápido y florido en pacientes jóvenes con epífisis de crecimiento fértiles. El adecuado tratamiento precoz del pseudotumor permite cirugías más sencillas con recuperación más rápida e incorporación a su entorno social y familiar. El tratamiento inicialmente conservador con la administración de Factor VIII, en aquellos tumores cuyo crecimiento es incontrolable exige tratamiento quirúrgico. Se evaluará el pseudotumor, la existencia de una o múltiples cavidades, si amerita el aspirado de la sangre o una incisión pequeña para la evacuación de los coágulos, curetaje de las cavidades, llenado de la cavidad con cola de fibrina, la cual se elabora en el Centro Nacional de Hemofilia con sede en el Banco Municipal de Sangre del Distrito Federal por no contar con los recursos para su importación. El tratamiento percutáneo es un método no agresivo indicado cuando las lesiones aumentan continuamente de tamaño a pesar del tratamiento preventivo El manejo de estos pacientes debe ser realizado por un grupo multidisciplinario que incluye: hematólogos, cirujano ortopeda, fisiatra y trabajadora social para la adecuada evaluación que evitaría el desarrollo de complicaciones.

**Palabras clave:** Hemofilia. Pseudotumor. Tratamiento percutáneo.

### ABSTRACT

It is important to introduce this nosologic entity, because it could be mistaken with a malignant tumor. The hemorrhage in adjacent bone originates located rarefaction areas and lead to a cystic hemophilic pseudo tumor. The etiopathogenic it is not well known when it occur in hands and feet, it has a quick growth in young patients with epiphysics with fertile growth. An early adequate treatment of the seudotumor permit more simple surgeries with a master recovery and return to the social and family activities. The initial conservative treatment with the administration of Factor VIII in those tumor with uncontrollable growth demand surgical treatment. The pseudo tumor will be evaluated, the existence of one or two cavities, if a blood suction or a small incision for the evacuation of the clot is required, cavity curettage, the fill in of the cavity with fibrin glue which it is produced in the Centro Nacional de Hemofilia in the Banco Municipal de Sangre del Distrito Federal because of the lack of resources for its importation. The percutaneous treatment is a non aggressive method indicated when the injuries continuously increase in size despite the preventive treatment. These patients should be treated by a multidisciplinary group including: hematologists, orthopedist surgeon, physiatrist and social worker for an adequate evaluation avoiding the development of complications.

**Key words:** Hemophilia, Pseudo tumor, Percutaneous treatment.

\* Residente del Postgrado de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital Vargas de Caracas, DF

\*\* Jefe Unidad Ortopedia. Centro Nacional Hemofilia. Banco Municipal de Sangre, Caracas, DF

\*\*\* Residente del Postgrado de Oftalmología. Hospital Vargas de Caracas, DF

\*\*\*\* Adjunto del Servicio de de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital Vargas de Caracas, DF

\*\*\*\*\* Internado Rotatorio de Pregrado. Escuela de Medicina José María Vargas, Caracas, DF

Aceptado Agosto 2003

## INTRODUCCIÓN

Las hemofilias son enfermedades hemorrágicas de herencia monogénica recesiva, ligada al cromosoma X. Las mujeres transmiten el defecto sin padecer la enfermedad. Existen dos tipos reconocidos: la hemofilia A, con una incidencia aproximada de 1/5000, y la hemofilia B, forma más atenuada, con una incidencia de 1/50000.

**Hemofilia A:** Está causada por la deficiencia o ausencia de actividad del Factor VIII de coagulación (FVIII). El gen que codifica para el FVIII, localizado en el brazo largo del cromosoma X (Xq28), es de gran tamaño y complejidad. Se han descrito numerosas mutaciones en pacientes afectados (mutaciones sin sentido, cambios de marco de lectura, deleciones, duplicaciones e inserciones), de modo que casi cada familia posee su propia alteración.

El 50 % de las hemofilias A severas son debidas a una inversión en el seno del gen del FVIII, debida a una recombinación entre secuencias homólogas, que lo interrumpe y origina una proteína truncada no funcional.

**Hemofilia B:** Está causada por una actividad deficiente o inexistente del Factor IX de coagulación, cuyo gen se localiza en Xq27.1-q27.2. Se ha revelado una alta heterogeneidad en las mutaciones que afectan a este gen, así como un alto índice de mutaciones de novo.

El 96 % de las mutaciones en Xq27 se producen en la región promotora, en secuencias codificantes y en los lugares de corte exón-intrón, siendo la mayoría GpC. 1/3 de los casos son mutaciones en células germinales.

Los pseudotumores en los hemofílicos, son una entidad clínica en lugar de una lesión patológica específica, descrito por primera vez por Starker en 1918<sup>22</sup>, De Valderrama y Mathew<sup>10</sup> lo han definido como una hemorragia subperióstica; Steiner y Mejía<sup>23</sup> afirman que sangrados repetidos causan lisis y expansión cortical y medular; Martínez y Vinageras consideran que es causado por varias hemorragias subperiósticas sufridas durante meses; otros piensan y creen que el sangrado es intraóseo, subperióstico o intramuscular y que es posterior a un episodio traumático<sup>10,19</sup>, sin embargo no siempre hay una interrelación causa-efecto puesto que en algunas ocasiones el lapso de tiempo entre el trauma y la lesión es muy largo o simplemente no hay historia de trauma<sup>1</sup>, de cualquier forma parece que es una lesión producida por presión como lo comprobó Larsen<sup>17</sup> al inyectar solución salina bajo el periostio con una presión continua de 180 c.c. de agua durante 12 horas.

Los quistes hemofílicos pueden describirse como un reservorio encapsulado de sangre con tendencia a crecer, aumentar de tamaño, lenta o rápidamente, y dependiendo de su localización, pueden invadir el tejido circundante, imitando una neoformación o un tumor. Esta formación se llama quiste si es pequeña y con poca trabeculación, y pseudotumor si es grande, lobulada e invasiva<sup>7</sup>. La incidencia es de 1,56 %<sup>8,9</sup>; aparece frecuentemente en la segunda y tercera década de la vida<sup>7</sup>, en pacientes con deficiencia grave de factor VIII o IX.

La hemorragia en hueso adyacente origina áreas de rarefacción localizada y que conducen a un "pseudotumor hemofílico quístico, la clasificación más apropiada es la propuesta por Arnold<sup>3</sup>.

Originarios sólo de partes blandas sin compromiso óseo, B- Oriundos nítidamente de la región sub-perióstica, C- Los que se desenvuelven en el interior del tejido óseo. Han sido descritos<sup>2</sup> en huesos largos de miembros inferiores, pelvis, huesos de los pies y las manos, la localización femoral es la más frecuente, seguida de la pelvis y en menor proporción la tibia. Otras localizaciones menos comunes mandíbula, radio, olécranon, clavícula. Cuando ocurren en manos y pies son de crecimiento rápido y florido en pacientes jóvenes con epífisis de crecimiento fértiles, lo contrario si se localizan en pelvis o fémur, su crecimiento es lento y larga su evolución.

La etiopatogenia es poco conocida<sup>10,12,13,15,18,24</sup> muchas veces precedida de un traumatismo, reporta una hiperpresión intracavitaria, responsable de ese crecimiento que provoca lesiones compresivas en estructuras vecinas y grandes osteolisis subperiósticas.

En el tratamiento debe ser inicialmente conservador con la administración del Factor de modo de mantener su concentración de 25 %-30 % durante 8-10 semanas, una inmovilización es importante para evitar que ocurran fracturas patológicas. Los tumores cuyo crecimiento es incontrolable exigen tratamiento quirúrgico, deben ser extirpados, todas las veces que colocan en riesgo la vida, la integridad del miembro afectado y cuando ocurren fracturas patológicas.

El tratamiento percutáneo es un método no agresivo indicado cuando las lesiones aumentan continuamente de tamaño a pesar del tratamiento preventivo, cuando la ruptura del hematoma es inminente, para la prevención de la necrosis de la piel, cuando hay evidencia de lesión neurovascular<sup>3,5,6,11,16</sup>.

El cirujano ortopédico evaluará la situación del pseudotumor, la existencia de una o múltiples cavidades,

si amerita el aspirado de la sangre o una incisión pequeña para la evacuación de los coágulos, curetaje de las cavidades, llenado de la cavidad con cola de fibrina, la cual es un producto de una combinación de sustancias coagulantes para producir hemostasis y ayudar al cierre de la herida, descrito por primera vez por Grey y Harvey en 1915-1969. Utilizando un tapón de fibrina para controlar el sangrado. En la década de los años setenta Inmuno, Austria, desarrolló un método de crioprecipitación para obtener soluciones de fibrinógeno altamente concentradas, con un alto contenido de factor VIII. Este método hizo posible revivir el sistema de sellado por medio del coágulo de fibrina, y su aplicación exitosa. Este material fue utilizado por primera vez en el Centro de Traumatología en el Lorenz Bohler Hospital de Viena por Matras y Kuderna en 1973, suturando los nervios mediano y cubital por medio de la cola de fibrina; la acción de la cola de fibrina consiste en dos componentes diferentes: 1) Fibrinógeno: Factor XII en alta concentración más otras proteínas plasmáticas (albúmina, globulinas). 2) Una solución de trombina y cloruro de calcio que precipita el componente antes mencionado. La mezcla de esos dos componentes inicia el proceso de coagulación, el sellante solidifica y el coágulo resultante se estabiliza y hay una unión a través de la fibrina. Utilizando las propiedades de la cola de fibrina como antihemorrágico y material adhesivo.

Es importante dar a conocer esta entidad nosológica, diagnosticada por algunos como osteosarcoma y por otros como hemangioma. Una gran agresividad la puede confundir con tumores malignos. Como diagnóstico diferenciales se reportan (hemangioma, osteomielitis, tumor células gigantes, quiste óseo aneurismático, condroma, fibroma osteogénico, fibroma condromixoide).

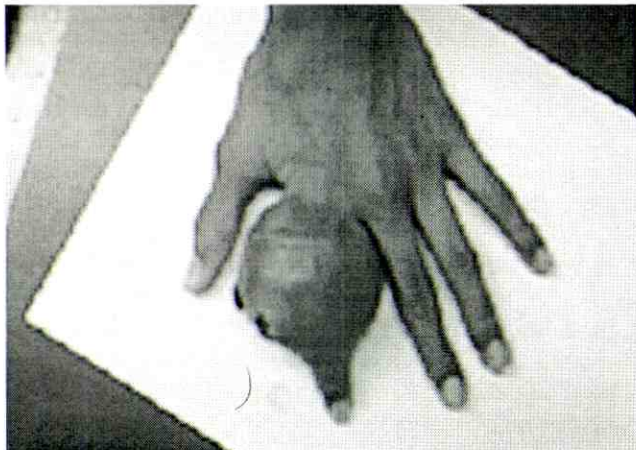


Figura 1. Tumoración en II dedo mano izquierda 8 meses en evolución.

## REPORTE DEL CASO Nº 1

Se reporta el caso de un paciente de 14 años de edad, sexo masculino, raza blanca, natural y procedente de Valencia estado Carabobo, con antecedente de Hemofilia Tipo A, moderada (< 3,3 % de actividad factor VIII) diagnosticada desde los 6 años de edad, el cual no asiste a controles periódicos. Consulta por presentar tumoración fusiforme de 8 meses en evolución, localizada en la primera falange del II dedo mano izquierda, con aumento progresivo de volumen local, acompañado de dolor y cambios de coloración en piel (Figura 1).

### Examen clínico

Tumoración con deformidad a nivel del II dedo mano izquierda, con cambios de coloración a nivel de la piel, dolorosa a la palpación, movilidad metacarpo falángica e interfalángica con gran limitación a la flexión.

### Aspecto radiológico

Áreas de opacidad de límites poco precisos confundiéndose con tejido circundante. Cortical ósea delgada, medular con una gran osteolisis, de aspecto alveolar septada con pequeñas áreas de calcificación. Se evidencia reabsorbida de epífisis a epífisis la I falange del II dedo. (Figura 2).

### Intervención quirúrgica

Es intervenido quirúrgicamente realizando una incisión pequeña para la evacuación de los coágulos, curetaje de las cavidades, llenado de las cavidades con cola de fibrina para producir hemostasia (Figura 3, 4, 5).

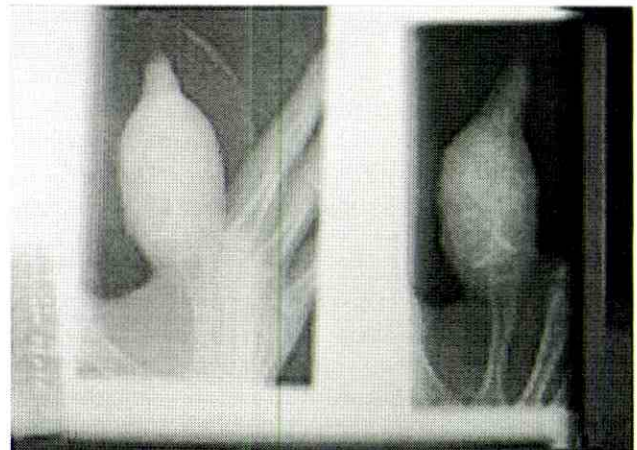


Figura 2. Rx. destrucción de cortical, medular con gran osteolisis, aspecto alveolar septada de epífisis a epífisis.

### Procedimiento (Figura 3, 4, 5)

1. Cobertura con Factor VIII.
2. Infiltración troncular con cefarcaína
3. Colocación de torniquete en antebrazo.
4. Incisión pequeña en el área de mayor fluctuación.
5. Evacuación de los coágulos y curetaje de las cavidades.
6. Llenado de las cavidades con cola de fibrina casera 1 mL de Crio + 1 mL de Ac. tranexánico 1 mL de trombina + 1 mL de gluconato de calcio.
- 7- Cura final.
- 8- Inmovilización.

### Aspecto radiológico

Área destrucción de cortical, medular con gran osteolisis, aspecto alveolar septada de epífisis a epífisis de la falange media del dedo anular.

### Intervención quirúrgica

Es intervenido quirúrgicamente realizando aspirado de la cavidad, llenado de la cavidad con cola de fibrina casera para producir hemostasia.

### DISCUSIÓN

El pseudotumor hemofílico es una severa complicación de sangrado en el hueso o músculo el cual debe tratarse muy temprano antes de que el crecimiento lo transforme en un tumor de tamaño gigante que comprometa el miembro o inclusive la vida. Tan pronto como el hematoma no responde a la cobertura apropiada, o un sangrado óseo que no cede la posibilidad de que se transforme en un quiste y ello en un pseudotumor debe siempre recordarse y el tratamiento debe proceder en concordancia. En nuestra serie se reporta dos casos con hemofilia A moderada. Los pacientes no acudían regularmente a sus controles, procedían de domicilio lejano, no recibieron cobertura adecuada conllevando al desarrollo del quiste a pseudotumor gigante en mano, con deformidad, destrucción ósea, con peligro de amputación. Planificando muy bien la cobertura del Factor VIII, por parte del personal del Centro Nacional de Hemofilia y con el consentimiento de los representantes y pacientes, se llevó a cabo el procedimiento quirúrgico, evacuación de los coágulos, curetaje de las cavidades, llenado de la cavidad con cola de fibrina casera (Figura 3,4), la cual se elabora en el Centro Nacional de Hemofilia con

### REPORTE DEL CASO Nº 2

Se reporta el caso de un paciente de 12 años de edad, sexo masculino, raza blanca, natural y procedente de Maracay estado Aragua, con antecedente de hemofilia Tipo A, Moderada (< 3,3 % de actividad factor VIII) diagnosticada desde los 3 años de edad, el cual asiste a controles periódicos. Consulta por presentar tumoración a nivel de la segunda falange del dedo anular mano izquierda de 5 meses en evolución, con aumento progresivo de volumen local, acompañado de dolor y limitación funcional a la flexión.

### Examen clínico

Tumoración con deformidad a nivel de la falange media del dedo anular mano izquierda, dolorosa a la palpación, movilidad inter falángica con limitación a la flexión.



Figura 3. Intervención quirúrgica. Drenaje. Observe la sangre coagulada en la riñonera.

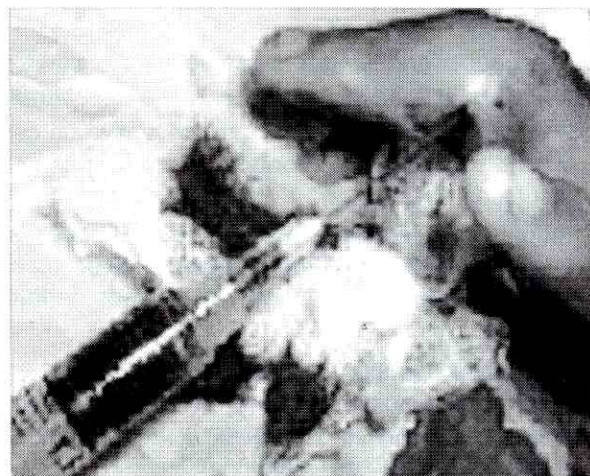


Figura 4. Intervención quirúrgica. Aspiración



Figura 5. Relleno con cola de fibrina casera.

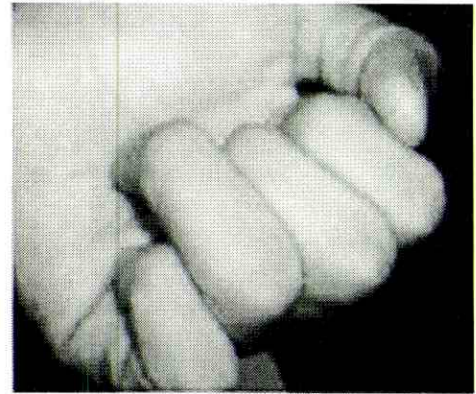


Figura 6. Evolución a la sexta semana.

sede en el Banco Municipal de Sangre del Distrito Federal por no contar con los recursos para su importación, con resultados muy satisfactorios. (Figura 6). En el tratamiento los esfuerzos deben dirigirse a la prevención del pseudotumor, asegurando una educación adecuada del paciente, sus familiares, capacitando el personal de salud y eliminando las barreras sociales para el acceso a un adecuado tratamiento en sus episodios sangrantes para evitar la progresión a pseudotumor gigante que conducen a cirugías radicales.

## CONCLUSIONES

1. El pseudotumor hemofílico es una complicación rara observada en pacientes hemofílicos.
2. Generalmente se observan en pacientes con domicilio lejano del centro de tratamiento y con poco seguimiento, que acuden tarde en búsqueda de tratamiento adecuado.
3. Desconocimiento en gran parte de la población médica de esta patología debido a su baja frecuencia.
4. Poca aplicación del tratamiento preventivo en centros no especializados por falta de conocimientos y recursos.
5. En países desarrollados esta patología es poco frecuente por el mejor y mayor seguimiento de los pacientes con hemofilia y mayores recursos de tratamientos.
6. En tumores pequeños debe plantearse la cirugía precoz, vaciamiento percutáneo y relleno con cola de fibrina, para evitar la progresión a pseudotumor gigante que conducen a cirugías radicales.
7. El adecuado tratamiento precoz del pseudotumor permite cirugía más sencilla con recuperación más

rápida e incorporación a su entorno social y familiar.

8. En caso de que el pseudotumor sea gigante debe preferirse la resección o la cirugía radical.
9. El manejo de estos pacientes debe ser realizado por un grupo multidisciplinario que incluye: hematólogos, cirujano ortopedista, fisiatra y trabajadora social para la adecuada evaluación que evitaría el desarrollo de complicaciones.

## REFERENCIAS

1. Ahlberg A. On the natural history of hemophilic pseudotumor. *J Bone Joint Surg (Am)* 1975;57A:1133-1136.
2. Arnold WD. Pseudotumor of hemophilia. En: Hilgartner MW, editor. *Hemophilia in children*, vol. 1. Progress in Pediatric Hematology & Oncology. Littleton, MA: Publishing Sciences Group; 1976.p.99-108.
3. Arnold W, Hilgartner M. Hemophilic arthropathy. Current concepts of pathogenesis and management. *Am J Bone Joint Surg* 1977;59:287-305.
4. Bulloch W, Fildes P. En: Hardisty R, Ingram C, editores. *Bleeding disorders*. Oxford: Blackwell; 1965.p.32.
5. Brant E, Jordan H. Radiologic aspects of hemophilic pseudotumor in bone. *AJR*. 1972;115:525-539.
6. Bryan G, Leibold D, Triplett R. Hemophilic pseudotumor of the mandible, report of a case. *Oral Surg Oral Med Pathol* 1990;69:550-553.
7. Caviglia HA, Fernández-Palazzi F, Galatro G, et al. Percutaneous treatment of haemophilic pseudotumors. En: Rodríguez-Merchan EC, Goddard NJ, Lee CA, editores. *Musculoskeletal Aspects of Haemophilia*. Oxford: Blackwell 2000.p.97-104.
8. Fernández-Palazzi F, Rivas S, Rupcich M. Experience with fibrin seal in the management of haemophilic cysts and pseudotumor. *Proceedings, management of musculoskeletal problems in haemophilia*. Denver 1985:22-23.

9. Fernandez-Palazzi F, Rivas S, de Bosch NB, et al. Percutaneous treatment of haemophilic cysts and pseudo-tumors. En: Lusher JM, Kessler CM, editores. Hemophilia and von Willebrand's Disease in the 1990. Amsterdam: Excerpta Medica; 1991.p.157-164.
10. Fernandez de Valderrama J, Matthews J. The haemophilic pseudotumor or haemophilic subperiosteal haematoma. J Bone Joint Surg (Br) 1965;47:256-265.
11. Ghormley R, Clegg R. Bone and joint changes in hemophilia. With report of cases of so-called hemophilic pseudotumor. J Bone Joint Surg 1948;30:589-600.
12. Gilbert M. The hemophilic pseudotumor. Prog Clin Biol Res 1990;324:257-262.
13. Gunning AJ. The surgery of haemophilic cysts. En: Biggs R, MacFarlane RG, editores. Treatment of haemophilic and other coagulation disorders. Oxford: Blackwell; 1966.p.22.
14. Hilgartner M, Arnold W. Hemophilic pseudotumor treated with replacement therapy and radiation. J Bone Joint Surg 1975;57A:1145.
15. Horton D, Pollay M, Wilson A, Brandon F, Sexauer Ch. Cranial hemophilic pseudotumor. J Neurosurg 1993;79:936-938.
16. Jensen P, Putman C. Hemophilic pseudotumor. Diagnosis, treatment, and complications. Am J Dis Child 1975;129:717.
17. Larsen RM. Intra-medullary pressure with particular reference to massive diaphyseal bone necrosis. Ann Surg 1938;108:127.
18. Liu S, White W, Johnson P, Gauntt Ch. Hemophilic pseudotumor of the spinal canal. J Neurosurg 1988;69:624-627.
19. Martison A. Hemophilic pseudotumor. En: Boone DC, editor. Comprehensive management of hemophilia. Filadelfia: FA Davis; 1976.p.94-99.
20. Magallón M, Monteagudo J, Altisent C, Ibáñez, Rodríguez-Pérez A, Riba J, et al. Hemophilic pseudotumor: Multicenter experience over a 25-year period. Am J Hematol 1994;45:103-108.
21. Rosenthal R, Grahah J, Selirio E. Excision of pseudotumor with repair by bone graft of pathological fracture of femur in hemophilia. J Bone Joint Surg 1973;55A:827.
22. Starker L. Knochenusur durch ein hämophiles subperiostales Hämatom. Mitt Grenzgeb Med Chir 31:381 (1918).
23. Steiner GC, AR Mejia. Hemophilic pseudotumor of intra-osseus origin in a child. Bull Hosp Jt Dis 1973;34:139.
24. Treble NJ, Henderson NJ, Dasani H. Amputation for pseudotumor in acquired hemophilia. Br Med J 1984;289:1349-1350.