Taller sobre hemofilia, von Willebrand y otras coagulopatías congénitas

Prevención, tratamiento y mejora de la calidad de vida (undécima edición)

27 y 28 de octubre de 2026

Facultad de Medicina y Enfermería. Sección Donostia-San Sebastián

Organiza Asociación Guipuzcoana de Hemofilia Gipuzkoako Hemofilia Elkartea

Colaboran Universidad del País Vasco Euskal Herriko Unibertsitatea · Medikuntza eta Erizaintza Fakultatea Facultad de Medicina y Enfermería · Osakidetza · Gipuzkoako Foru Aldundia Diputación Foral de Gipuzkoa · Donostiako Atala Sección Donostia-San Sebastián · ASVAHE Asociación Vasca de Hemofilia Euskal Hemofilia Elkartea · kutxa Fundazioa · irizar



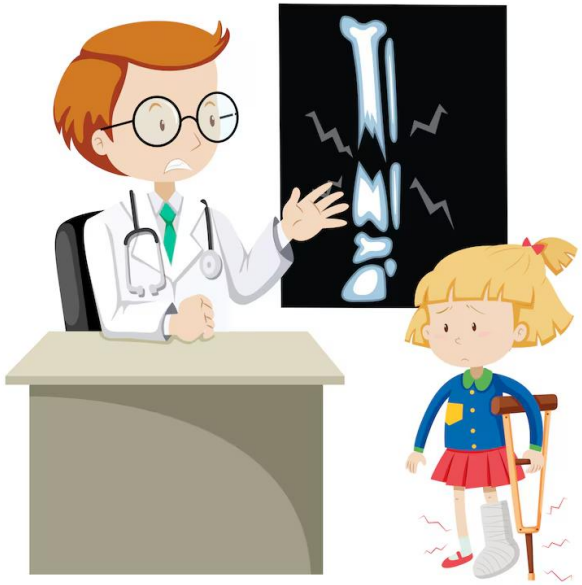
AFECCIONES OSTEOARTICULARES EN NIÑOS CON COAGULOPATÍAS CONGÉNITAS

ACTUALIZACIÓN 2026

ALEJANDRA RON MARQUÉS

UNIDAD DE ORTOPEDIA INFANTIL
HOSPITAL UNIVERSITARIO DONOSTIA
SENDAGRUP MÉDICOS ASOCIADOS

FRACTURAS EN PACIENTES QUE SANGRAN



ENFERMEDAD OSTEOARTICULAR INFLAMATORIA INDUCIDA POR SANGRE

¿Qué ha cambiado realmente?

- La **profilaxis precoz y las terapias avanzadas** han reducido drásticamente la carga hemorrágica.
- El reto ortopédico cambia: detectar y tratar enfermedad articular **subclínica.**
- La valoración combina clínica + función + HJHS + **ecografía musculoesquelética ± RM.**
- Equipo multidisciplinar desde la prevención hasta el tratamiento qx.

Referencias: Mancuso et al., 2024; Bakeer et al., 2024; Querol-Giner et al., 2026

EPIDEMIOLOGÍA

- **80-90%** sangrados ocurren en el aparato locomotor

Afecta a:

- MÚSCULOS (10-20%): HEMATOMAS
- **ARTICULACIONES (70-80%): HEMARTROS**

1. HEMATOMAS

- **Hematomas musculares subcutáneos (10-20%)**
  - Manifestación **más precoz** (incluso antes de aprender a caminar).
  - Trastorno de coagulación si:
    - **frecuencia inusual**, **mayor duración** y la **severidad**



OJO: MALTRATO INFANTIL

- Estadíos evolutivos.
- Localizaciones atípicas.
- Zonas “vestidas”.





Patterns of bruising in preschool children with inherited bleeding disorders: a longitudinal study

Peter W Collins [1], Melinda Hamilton [2], Frank D Dunstan [3], Sabine Maguire [3], Diane E Nuttall [3], Ri Liesner [4], Angela E Thomas [5], John Hanley [6], Elizabeth Chalmers [7], Victor Blanchette [8,9], Alison M Kemp [3]

▸ Author information ▸ Article notes ▸ Copyright and License information

PMCID: PMC5754865 PMID: 27449675

- *N = 433*

- CONCLUSIÓN: Niños con problemas de coagulación: **más NÚMERO y TAMAÑO** a **cualquier edad.**

  Especialmente de manifiesto **previo a la marcha** (gateo y arrastre) 52% vs 7%

- Hematomas inexplicables:
  - Realizar estudios de coagulación y diagnóstico precoz.
  - OJO! maltrato infantil

SÍNDROME COMPARTIMENTAL

PROBLEMA AGUDO DE PRESIÓN



- Primera manifestación de hemofilia.

- Asociado a TRAUMATISMO, FRACTURA o HEMATOMA espontáneo.

- La sospecha clínica debe ser precoz; **la presión compartimental es una ayuda diagnóstica, no sustituye la clínica!!**

- ACTUACIÓN:

  Tratamiento hemostático inmediato + Traumatología.

- **DOLOR que aumenta con la extensión pasiva.**
  - Tensión y edema.
  - Alteraciones sensitivas.
  - Disminución de la movilidad.
  - Cianosis.
- Disminución del pulso arterial Principal (signo tardío).

Pain (dolor)
Parestesias
Presión
Palidez
Parálisis
Pérdida de pulso





URGENCIA

• Hematólogo y pediatra: Corregir de inmediato la alteración hemostática.

• Si persiste la isquemia/hipertensión compartimental o existe deterioro neurológico-vascular → Traumatólogo: descompresión urgente.

La presión compartimental es una herramienta complementaria; la clínica y la evolución mandan

• **No retrasar** una fasciotomía indicada por esperar respuesta al tratamiento hematológico.

• Objetivo: evitar necrosis muscular/nerviosa y contractura isquémica.



PSEUDOTUMOR HEMOFÍLICO

PROBLEMA <u>CRÓNICO y PROGRESIVAMENTE EXPANSIVA</u> DE SANGRADO NO REABSORBIDO

- Infrecuente: (1-2%) en HF grave.
- Hematoma encapsulado. Lento y no doloroso.
- La imagen (ecografía/RM/TC según localización) define tamaño y relación neurovascular.
- Diagnóstico diferencial con tumor óseo o de partes blandas, displasia fibrosa, infección..

MASA **TUMORAL** **NO NEOPLASICO**: Rodea y engloba estructuras adyacentes.

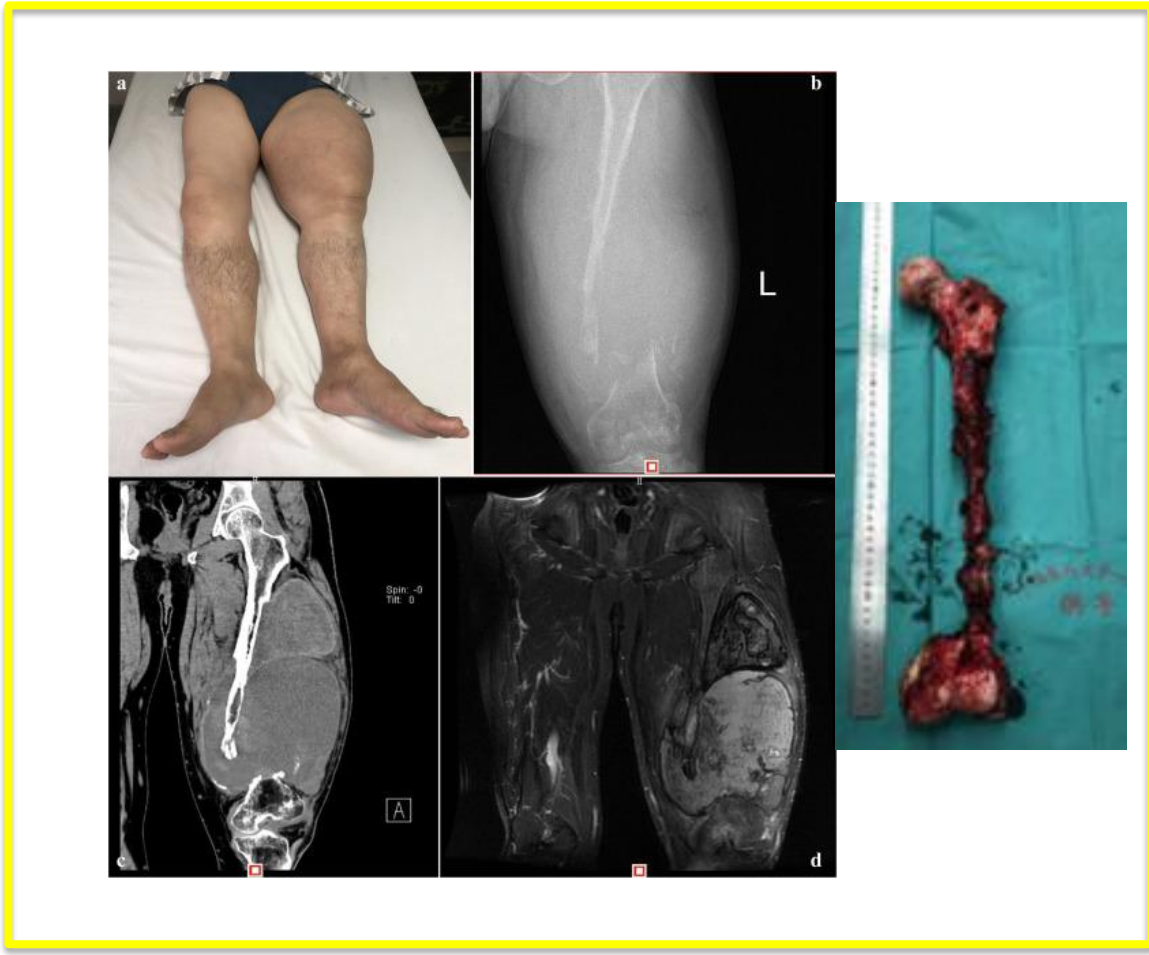
- **PIEL Y MUSC:** Necrosis por presión de los tejidos y huesos. También subperióstico.
- **NERVIO**: Parestesias/ parálisis/ Contractura.
- **Hueso:** Fracturas/ erosión: Intraóseo.
- **Piel y vísceras:** Fistulización.



ANTES Y DEPUÉS DE OPERAR…. ESTUDIAR!!

- LOCALIZACIÓN muslo > pelvis.
- Severidad:
  - Localización y tamaño
  - Estructuras que comprometa: NV, erosión ósea





TRATAMIENTO:

- SIEMPRE MULTIDISCIPLINAR:

Hematología + Traumatología + Radiología ± Cirugía vascular/neurocirugía.





- SIEMPRE INDIVIDUALIZADO.

27% complicaciones: Cirugías complejas.

NO BIOPSIAR UNA MASA SOSPECHOSA DE PSEUDOTUMOR HEMOFÍLICO SIN PLAN HEMOSTÁTICO.

Referencias: Gerstner Saucedo et al., Radiology Case Reports 2025

HEMARTROS

ARTROPATÍA HEMOFÍLICA:

•Causa: Hemartrosis repetida

•Objetivo: Reducir hemorragias **preservando la articulación**.

• Enfermedad estructural **subclínica persistente**.



En HF Grave:

**Sin tratamiento1-3 articulaciones afectadas vs 5 con tratamiento!!

FISIOPATOLOGÍA

CADA HEMARTROS CUENTA:

1. Hemorragias clínicamente ocultas.
2. No toda enfermedad articular es clínicamente evidente.



Cada sangrado SUBCLÍNICO puede agravar la artropatía CLÍNICAMENTE POCO EVIDENTE

DAÑO CONDRAL antes de SINOVITIS CLINICA EVIDENTE

1.¿Cómo daña la sangre el cartílago antes de la sinovitis?:

-GR degradan, liberan HB, libera FE: **ROS.**

-ROS: Apoptosis del condrocito y su matriz.

-Macrófagos y sinoviocitos se cargan de hierro: IL1B, TNFa, il6: Degradan más aún la matriz.



DAÑO CONDRAL por SINOVITIS (Consecuencia).

2. La propia sinovial débil genera hemorragia.

-FE aumenta la proliferación sinovial e inflamación.

Pannus con depósitos de hemosiderina:

DESTRUCCIÓN CONDRAL.

-Hipertrofia sinovial-factores angiogénicos-sinovial hipervascularizada.Vasos sinoviales nuevos, frágiles:

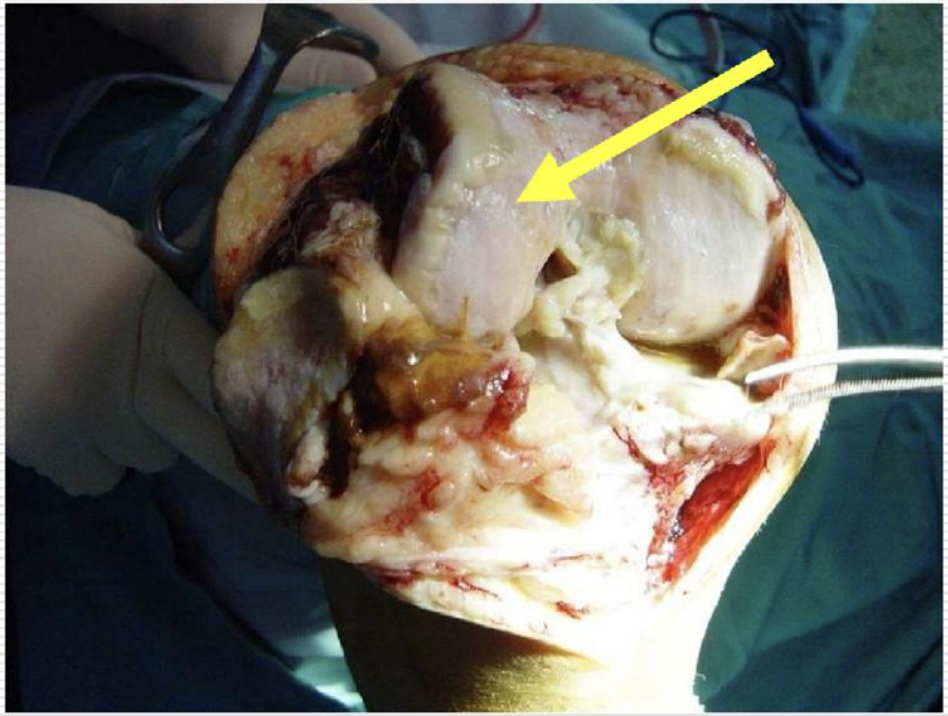
HEMORRAGIAS SUBCLÍNICAS.

HEMARTROSIS CLÍNICAS NO REPRESENTAN TODO EL DAÑO ARTICULAR REAL.

Sinovitis



Artropatía



<u>Si seguimos avanzando: AFECTACIÓN ÓSEA</u>.

Degeneración del cartílago, erosión de hueso subcondral, quistes, geodas , esclerosis, artosis y deformidad.

- Articulaciones:
  - **RODILLAS**
  - CODOS
  - TOBILLOS

  (Cada vez más en niños)



- Articulaciones tipo «bisagra» (Flexión/Extensión).

- Poco protegidas de tensiones laterales: presiones mecánicas
  - Favorecen las hemartros.

- Enartrosis (hombros y caderas), de superficie esférica: menos expuestas a sangrados.

- Niños: cartílago > sensible a sangrados que adultos.
- Hemartros en un niño «**urgencia funcional**».
- La reabsorción del hemartros es completa al cabo de 1 semana gracias a los sinoviocitos y macrófagos sinoviales. **OJO ENFERMEDAD SUBCLINICA :**Sinovitis persiste +- 2 semanas



FISIOPATOLOGÍA en el niño

- Neovascularización articular
  - Estimulación de la placa de crecimiento.
- Aceleración de osificación epifisaria (se hipertrofia)
  - Anomalías estructurales.



- Estadio avanzado:
  - Rarefacción ósea (quistes sanguíneos subcondrales y osteofitos).



¿Hay enfermedad articular sin hemartrosis evidente?



- **La exploración seriada y la imagen** permiten detectar alteraciones antes de la artropatía radiográfica avanzada.

Referencias: Bakeer et al., 2024; Mancuso et al., 2024; Querol-Giner et al., 2026

PRESENTACIÓN CLÍNICA

- Trastorno de la coagulación:
  - Sospechar ante hemorragias en la infancia
    - Especialmente si hay HF+.

- Edad en el primer episodio de sangrado
  - Severa: 1 mes
  - Moderada: 8 meses
  - Leve: 36 meses



- Clínica de hemartros varía con la edad:
  - Infancia: Irritabilidad y rechazo al apoyo.
  - Niños mayores y adultos: rigidez.
    - Sensación inicial de calor, calambres, seguido de dolor agudo y tumefacción.





- Recién nacidos:

  – SNC

  (3-5% con enf. severa presentan hemorragia intracerebral)

  – Cefalohematoma, talón, veno-punción, cordón umbilical.







- Varón (infancia)
  - Dolor y tumefacción en articulación caída banal.
  - Hematoma frontal grande.

    Más frecuente localización 84%
  - Gran sangrado tras IQ (fimosis)



- Niña adolescente:
  - Abundante menstruación, sangrado nasal frecuente, palidez: Von Willebrand.



TOBILLO: Articulación más afectada en niños.



Full Length Article

Joint health in Chilean children with haemophilia on primary prophylaxis

Verónica Soto-Arellano [a], Agustina María Petracco [b], Carlos Cruz-Montecinos [c d]

Show more

+ Add to Mendeley Share Cite

https://doi.org/10.1016/j.thromres.2025.109401 ↗

Get rights and content ↗

View accessibility information

HJHS: Haemophilia Joint Health Score

NO es solo una escala “hematológica”
valora SALUD O ENFERMEDAD ARTICULAR

Parámetro HJHS 2.1	Puntuación
Hinchazón articular	0–3
Duración de la hinchazón	0–1
Atrofia muscular	0–2
Crepitación con el movimiento	0–2
Pérdida de flexión	0–3
Pérdida de extensión	0–3
Dolor articular	0–2
Fuerza	0–4

Referencias: Ay et al., Haemophilia 2024

Ecografía musculoesquelética: HEAD-US:

Haemphilia early arthropaty detection with ultrasound

- ¿Qué daño anatómico / estructural puedo ver ya?: NO RELACIÓN CON HJHS.
- Estudio MoHem: 5% daño en HEAD-US con HJHS 0!!

Haemophilia early arthropathy detection with ultrasound and haemophilia joint health score in the moderate haemophilia (MoHem) study

Ragnhild J. Måseide, Erik Berntorp, Jan Astermark, Jessica Hansen, Anna Olsson, Maria Bruzelius, Tony Frisk, Magnus Aspdahl, Vuokko Nummi, Geir E. Tjønnfjord, Pål A. Holme

First published: 06 February 2021 | https://doi.org/10.1111/hae.14245 | VIEW METRICS



- 2024: 40% Sinovitis leve con eco con HJHS 0!!

Assessing joint health in haemophilia patients: The combined value of physical examination and ultrasound imaging

Roberta Gualtierotti, Andrea Giachi, Addolorata Truma, Sara Arcudi, Alessandro Ciavarella, Paolo Bucciarelli, Dario Consonni, Elena Boccalandro, Valentina Begnozzi ... See all authors

First published: 08 May 2024 | https://doi.org/10.1111/hae.15030 | VIEW METRICS

¿Entonces… cómo enfocamos el diagnóstico?

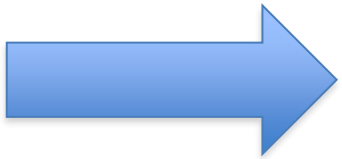
Técnica	Principal utilidad	Limitación
Exploración/HJHS	Función y seguimiento clínico	Puede ser normal con lesión estructural
Rx	Artropatía avanzada	Muy poco sensible precozmente
Ecografía/HEAD-US	Sinovitis, derrame, cartílago accesible y superficie ósea	Operador-dependiente
RM	Mayor sensibilidad estructural; hemosiderina, sinovial, cartílago y hueso	Coste, tiempo, sedación ocasional en niños





Traumatología:
1. TRATAMIENTO no MEDICAMENTOSO







RICE

Rest

Ice

Compression

Elevation

POLICE

Protection **O**ptimal **L**oading

Ice

Compression

Elevation

Fractura + hemofilia: el problema es doble

- Inmovilización del miembro (posición antiálgica)
  - **Menor tiempo** posible.
  - **Evitar yesos cerrados**. Compresión suave. **VIGILANCIA NV y partes blandas.**
  - **Evitar masajes** en sangrado agudo.

- Si hemartros en MMII:
  - Carga demasiado precoz perjudicial (esperar 24/48h).



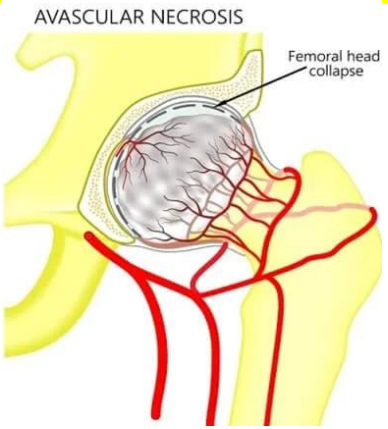




Referencias: Divaris et al., Haemophilia 2025; Rodriguez-Merchan et al., Haemophilia 2025; review 2026 sobre fracturas

Tratamiento precoz, urgente.

HEMARTROS / DERRAME DE CADERA EN EL NIÑO.



- **URGENCIA:** Compromiso de la perfusión de la cabeza femoral.

- Clínica:

Cojera, limitación dolorosa de movilidad, rotación.

- **Ecografía urgente.**

- Si derrame a tensión: drenaje/artrocentesis guiada por **ecografía** en entorno especializado y **con hemostasia adecuada.**

2. Traumatología: TRATAMIENTO MEDICAMENTOSO

- **Paracetamol: opción habitual.**

- Evitar AAS y AINEs no selectivos .

- Los COX-2 en situaciones seleccionadas, pero NO deben presentarse como universalmente “seguros”.

PROFILAXIS

- La profilaxis precoz redujo claramente hemartrosis y daño articular.

- Profilaxis **regular** previene significativamente las hemartros y sinovitis vs tratamiento sustitutivo a demanda.

- Hemartros y hemorragias: **mayores en grupo tratado a demanda** (17,69 hemorragias/niño/año vs 3,27 hemorragias/niño/año).





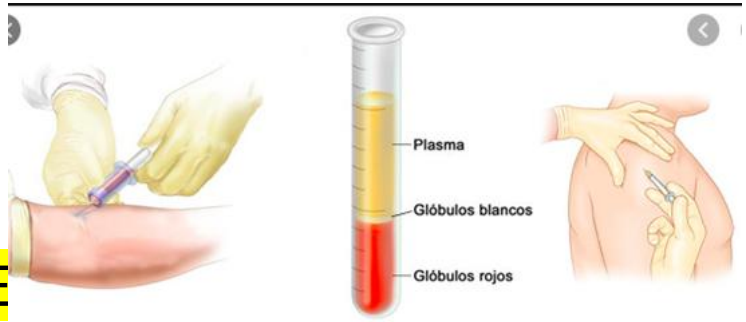


Tratamiento invasivo

A: PROFILAXIS hemostática.

B: Consejo multidisciplinar.

HEMATO + TRAUMA + RHB + ANESTE
C: Ecografía/RM



• **Sinoviortesis ISOTÓPICA:** opción en pacientes seleccionados con sinovitis persistente.

• **Sinovectomía artroscópica:** considerar cuando fracasa el manejo conservador y persiste sinovitis hemorrágica.

• **Las terapias regenerativas (PRP/células madre)** siguen siendo experimentales: evidencia insuficiente para recomendarlas como estándar pediátrico.

Cirugía ortopédica en 2026:

ELSEVIER

Thrombosis Research

Volume 258, February 2026, 109581



Full Length Article

Efficacy of radiosynoviorthesis on clinical outcomes in persons with haemophilia. A systematic review and meta-analysis

Alexander Schmidt [a], Joschua Wiese [a], Fabian Tomschi [a], Barabara Boddenberg-Pätzold [b], Andreas Christian Strauss [c], Thomas Hilberg [a]

Artropatía hemofílica



- Daño articular CRONICO, **PROGRESIVO** secundario a hemartros repetidos.
- **Dolorosa.**
- **Incapacitante.**
- **Anquilosis.**

Artropatía hemofílica: Rodilla







Artropatía hemofílica: tobillo

- Deformidad en equino.
- Artrodiastasis, artrodesis o prótesis.



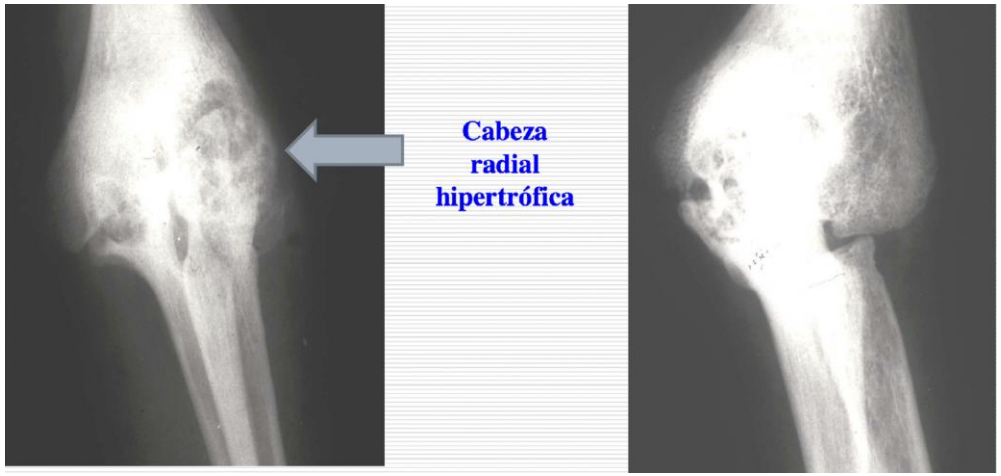


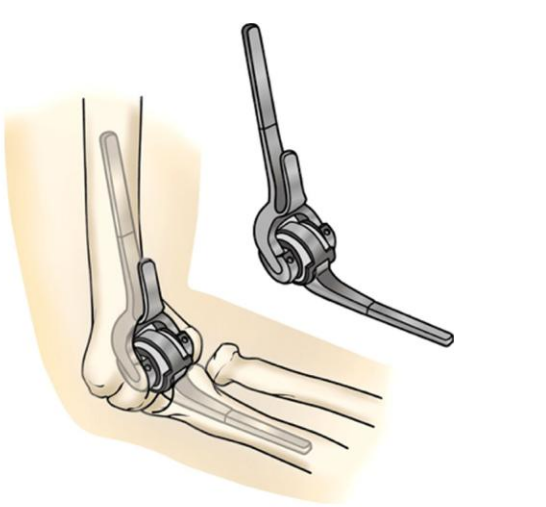


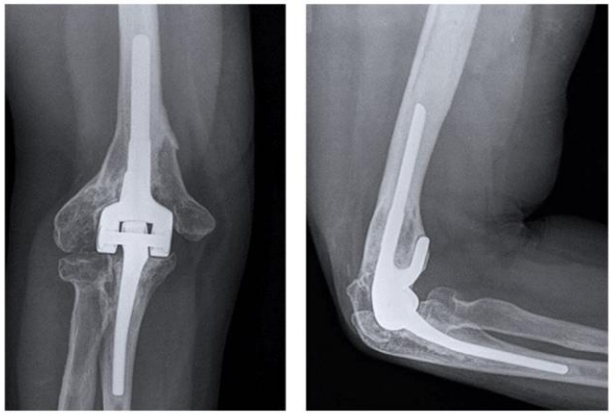


Artropatía hemofílica: codo

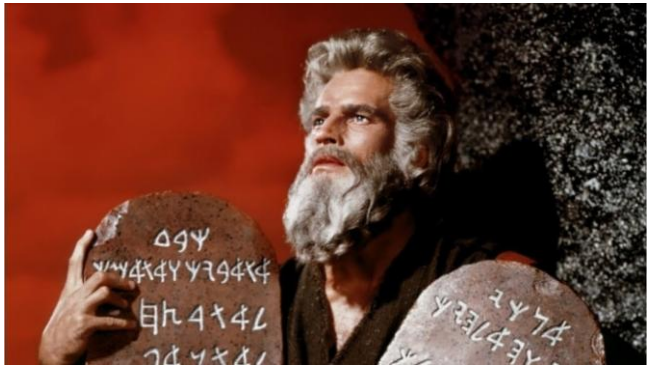
- Evitar resecciones óseas agresivas.
- Priorizar control de sinovitis, movilidad y función.
- Liberación del nervio cubital solo cuando exista indicación clínica.
- Artroplastia total de codo. Rescate.







TAKE-HOME



1. Hemartrosis en un niño con coagulopatía = tratar precozmente y reevaluar.

2. Cadera: derrame doloroso requiere actuación urgente por el riesgo de compromiso de la cabeza femoral.

3. Dolor desproporcionado + tensión + déficit neurológico = pensar en síndrome compartimental.

4. No esperar a la artropatía avanzada: HJHS + ecografía ± RM.

5. Las terapias 2024–2026 han cambiado el pronóstico, pero no eliminan la necesidad de Traumatología.

6. La cirugía debe ser excepcional en el niño y **siempre multidisciplinar.**

Bibliografía:

Srivastava et al., WFH Guidelines, Haemophilia 2020	Referencia internacional de manejo; complicaciones MSK, pseudotumor, cirugía	Documento marco Wiley Online Library
Leuci et al., Blood-Induced Arthropathy, J Clin Med 2024	Revisión moderna completa de fisiopatología, imagen y prevención	Base de fisiopatología PubMed Central (PMC)
Bakeer et al., Haemophilia 2024	Artropatía en era de nuevas terapias; subclinical bleeding, US, sinovectomía	Transición hacia manejo moderno Wiley Online Library
Plut et al., 2022	HEAD-US vs RM en niños; correlación alta	Evidencia de ecografía pediátrica PubMed
Álvarez-Román et al., Haemophilia 2024	Experiencia multicéntrica española con HEAD-US	Muy apropiado para audiencia española PubMed
ULTRA Study, 2026	Seguimiento pediátrico longitudinal; sinovitis como hallazgo precoz	Evidencia pediátrica actual PubMed
Joint health Chile, 2025	Daño incluso bajo profilaxis; tobillo predominante	Gran dato para discusión pediátrica PubMed
Ray & Rowbotham, Haemophilia 2024	Radiosinovectomía; beneficios pero evidencia observacional	Tratamiento de sinovitis Wiley Online Library
Meta-análisis radiosinoviortesis 2026	Cuantifica reducción de hemorragias, dolor y sinovitis	Evidencia terapéutica más reciente ScienceDirect
Systematic review pseudotumor 2023	41 casos; cirugía/embolización; evitar biopsia	Referencia principal pseudotumor PubMed
Emicizumab pediátrico meta-análisis 2025	720 niños; ABR muy baja y pocos sangrad[illegible]rticulares	Nueva era terapéutica PubMed

Muchas Gracias
Eskerrik Asko

Dra Alejandra Ron Marqués
Dra Laura Montes Medina
Dra M Isabel Peinó Riobó



Osakidetza
DONOSTIA UNIBERTSITATE OSPITALEA
HOSPITAL UNIVERSITARIO DONOSTIA



