

25 de Agosto de 2008.

Professor Thales.

Hemofilia

Coagulopatia por deficiência funcional do fator VIII ou do fator IX da coagulação. Com herança recessiva ligada ao cromossomo X.

Tripé da hemostasia: vasos, fatores da coagulação e plaquetas. Se houver falha em algum destes fatores, haverá deficiência e sangramento:

- Problemas em vasos: escorbuto, S. Ehlers-Danlos.
- Problemas nas plaquetas: PTI, leucemias.
- Fatores de coagulação: falta do fator VIII e IX.

Na deficiência do fator XII da coagulação, in vivo o indivíduo não sangra, mas in vitro não há coagulação.

Problema hemorrágico transmitido pela mulher e vivenciado pelo homem.

Hereditariedade

Ligada a genes recessivos do cromossomo X que não tem alelos no Y.

Ou seja, para uma mulher ter hemofilia ela precisa ter dois cromossomos X afetados, o que é muito raro. No homem basta um cromossomo X afetado para que ocorra hemofilia.

Tipos de hemofilia

A: deficiência do fator VIII.

B: deficiência do fator IX.

Gravidade clínica

- Grave: menos de 1% do fator.

Frequentes manifestações hemorrágicas.

Paciente já chega no PS relatando que é hemofílico.

- Moderada: entre 1-5% do fator.

Ocasionais manifestações hemorrágicas

- Leve: mais de 5% do fator.

Raríssimas manifestações hemorrágicas.

Descoberta normalmente num pós-operatório difícil. Isto é bastante perigoso.

Quadro clínico

Hematomas e equimoses (mas não petéquias – ligadas a plaquetas).

Hemorragias externas aos ferimentos (tardias): pessoa se corta e vai ter hemorragia de difícil controle. A pessoa pensa que melhorou após o corte e, depois de algumas horas, o sangramento começa.

Hemorragias após exodontias (tardias).

Hemorragias após cirurgias em geral (tardia).

Hemorragias articulares e musculares.

Seqüelas de problemas articulares (anquiloses).

Quadro laboratorial

Alterações na via intrínseca, havendo testes de menor (tempo de sangramento) ou maior sensibilidade (PTTA).

Redução da atividade (mas não da substância) do fator em questão.

Eventual presença de inibidores (anticorpos contra os fatores da coagulação): transfusão do fator não funciona porque o indivíduo está imunizado contra ele.

Imagem mostrando que o coágulo mal-formado se desfaz.

Imagem mostrando que a falta de um fator impede que a cascata da coagulação chegue ao fim e tampona a hemorragia.

Imagem mostrando cascata da coagulação (vias intrínseca e extrínseca)

In vivo não há separação de uma via para outra.

O sistema da coagulação baseia-se na geração de trombina.

Hemartrose: hemorragia mais típica da hemofilia. A pessoa sangra dentro da cápsula articular. Mais comum é no joelho. Várias bolsas sinoviais (cavidades) que se comunicam entre si. Às vezes um processo de fibrose pode obstruir essa comunicação e gerar hemartrose em uma única cavidade.

O ideal é realizar a drenagem de todas hemartroses, mas é muito comum haver complicações (pioartrite). Assim, as hemartroses são esvaziadas somente em casos graves. Deve-se primeiro esvaziar e depois administrar os fatores de coagulação porque do contrário formam-se coágulos lá dentro.

Artrose crônica bilateral em hemofílico

Pode não haver dor, mas o joelho fica deformado.

Síndrome compartimental - Volkmann (paralisia isquêmica)

Compressão de feixe vaso-nervoso (no antebraço) por uma hematoma gerou a paralisia isquêmica de Volkmann.

Toda hemorragia de cotovelo e ante-braço deve receber o fator.

Pé-equino

Complicação das hemorragias de musculatura posterior (panturrilha).

A cirurgia é o alongamento do tendão de Aquiles, de preferência na infância.

Hemorragia intra-muscular

Hematoma de deltóide após injeção de analgésico

Pacientes com doenças hemorrágicas não devem receber injeções intra-musculares – regiões muito vascularizadas (deltóide, glúteos, etc).

Nunca drenem essas hemorragias. Tratamento é com fator anti-hemofílico.

Pseudo-tumor pós-exodontia

Hemorragia intra-óssea, meses após a exodontia. Destrói o osso e nova formação óssea reveste essa formação sanguínea.

Tratamento é cirúrgico: abrir, raspar lá dentro e administrar fator de coagulação.

Pseudo-tumor hemofílico

Sangue estufando o osso por dentro.

Não é neoplásico.

Contratura, seqüela de hematoma muscular da coxa

A pessoa sente mais confortável em posição contraída.

Deve-se tentar distender a perna.

Hemorragia em menino que sofreu acidente de carro

Pode realizar os procedimentos que devem ser realizados que o hematologista administra os fatores da coagulação depois, uma vez que as hemorragias são tardias.

O tratamento anti-hemofílico pode ser feito antes, mas o que merece mais pressa pode ser feito: esplenectomia, sutura de anastomose intestinal.

Pacientes hemofílicos em emergências devem ser submetidos aos procedimentos usuais. .

Hematoma de íleo-psoas

Dor abdominal na FI.

Contratura da coxa sobre o tronco.

Hipertermia.

Leucocitose por neutrofilia.

Desvio à esquerda (bastões).

Ausência de eosinófilos.

Sinal de Blumberg.

Área de anestesia na coxa: ajuda no diagnóstico de hematoma do psoas. O hematoma de íleo psoas comprime o ligamento inguinal contra o nervo femoral.

O diagnóstico diferencial é com apendicite.

Quadro radiológico da hemofilia

Artropatia

Rarefação óssea, cisto sub-condrais

Hematomas e outras massas.

Pseudo-tumores

Atrofias e anquiloses.

Hiperplasia óssea nos côndilos, redução do espaço articular

Normalmente não se vê o fêmur encostando com a tibia pela presença de cartilagem articular.

Artrose

Aderência da rótula ao fêmur.

Cotovelo: artrose hemofílica

Bem lesado.

Destruição do talus

O peso do hemofílico destrói o talus esquerdo na imagem.

Artrose hemofílica crônica no joelho

Rótula aderida ao joelho.

Osteoporose.

Rarefação.

Próteses articulares

Hemartrose aguda comprometendo a bolsa supra-patelar (hemofilia)

Hemorragia na bolsa sinovial supra-patelar.

Hematoma de mediastino

Após o indivíduo receber a bola no peito.

Pseudo-tumor hemofílico

O tumor levanta e promove erosão do fêmur.

Hemorragia na cabeça do bebê pelo uso de fórceps

Tratamento

Fatores da coagulação: ainda são obtidos a partir do sangue, apesar de já existir o recombinante.

O paciente pode tomar em qualquer lugar e tomar inclusive em casa.

Recursos terapêuticos

Fator da coagulação (específico): conforme o tipo de hemofilia.

Fatores ativados (FEIBA: Factor Eight Inhibitor By-Passing Activity): quando há anticorpos.

Fator VII ativado recombinante: utilizado para estancar sangramentos, inclusive em não hemofílicos.

Desmopressina: pela vasoconstrição.

Cola de fibrina: formação de fibrina para tampar locais onde estão sangrando.

Anti-plasmínicos: impede a fibrinólise e fazendo com que os coágulos demorem mais a desaparecer.

Procedimentos fisiátricos: todo hemofílico deve fazer esportes (caminhar, nadar, etc). Hemofílico deve evitar esportes coletivos.

Transfusões (em desuso).

Anticorpos contra fator VIII produzido após transfusões do fator.

Cola de fibrina

Num dos lados da seringa há trombina e no outro lado fibrinogênio. Tudo isto é posto numa agulha única que pode ser aplicada num alvéolo dentário, em volta de uma hemorragia cirúrgica, por exemplo.

Tem sido utilizada no lugar dos fatores da coagulação, em exodontias.

A se evitar em hemofílicos

Medicamentos capazes de bloquear alguma fase da hemostasia (aspirina, por exemplo)

Injeções musculares.

Exercícios coletivos (futebol e similares).

Intervenções cirúrgicas ou similares sem preparo.

Diagnóstico diferencial

Doenças (s) de Von Willebrand (vários tipos com diferentes heranças, acometendo ambos os sexos).

Deficiências congênitas de outros fatores que não causa hemorragias.

Coagulopatias adquiridas: medicamento (anti-vitaminas K – cumarínicos geram hemorragia como se fosse hemofilia), auto-imunidade (pessoa pode produzir anticorpos anti-fator VIII, sem nunca ter tomado fator VIII, nefropatias – perda de fator IX pela urina).

Complicações

Infecções (hepatites, retrovírus): pelas transfusões

Incapacitação parcial do aparelho locomotor.

Hemorragias de difícil controle.

Fator VII recombinante

Faz o indivíduo gerar trombina.

Dá certo.

O ideal seria utilizar em todos os pacientes sangrantes.