

PSEUDOTUMOR HEMOFÍLICO. REPORTE DE UN CASO.

Dres. Sofia Trelles*, Germán Gutiérrez**, Joaquín García**.

RESUMEN

El pseudotumor hemofílico se evidencia entre el 1 al 2% de los pacientes con historia de hemofilia, siendo una complicación infrecuente.

Se presenta el caso de un paciente de 42 años, con diagnóstico de hemofilia A severa, que consultó por una tumoración en muslo derecho. Se le realizó una tomografía computarizada y una resonancia magnética, planteándose como diagnóstico final un pseudotumor hemofílico, con posterior diagnóstico anatomopatológico definitivo.

Palabras Clave: Hemofilia A, Imagen por resonancia magnética, Neoplasia de tejidos blandos, Tomografía computarizada multidetector.

ABSTRACT

Haemophilic pseudotumour is seen in 1-2% of patients with a history of haemophilia and is a rare complication.

We present the case of a 42-year-old patient with a diagnosis of severe haemophilia A, who consulted for a tumour on the right thigh, for which a CT scan and an MRI were performed. The final diagnosis was haemophilic pseudotumour, with subsequent definitive anatomopathological diagnosis.

Keywords: Haemophilia A, Magnetic resonance imaging, Soft tissue neoplasia, Multidetector computed tomography.

INTRODUCCIÓN

La hemofilia es una enfermedad hereditaria, vinculada al déficit del factor VIII o IX de la coagulación⁽¹⁾. Si bien su prevalencia oscila entre el 1 al 2%⁽²⁾, representa el 10-25% de todas las hemorragias en trastornos severos de la coagulación⁽³⁾. Afecta al sexo masculino con mayor prevalencia, predominando entre los 20 a los 70 años de edad⁽⁴⁾.

El pseudotumor hemofílico es una complicación infrecuente de la hemofilia, pero potencialmente grave⁽¹⁾. El mecanismo fisiopatológico está dado por eventos hemorrágicos recurrentes, con una reabsorción inadecuada de la sangre extravasada, lo que da lugar a una zona encapsulada de sangre coagulada y tejido necrosado⁽³⁾. Es un hematoma crónico encapsulado con crecimiento lentamente progresivo, de tipo expansivo, lo que favorece la producción de síntomas por efecto compresivo de estructuras adyacentes⁽⁶⁾.

Se comporta como una masa a nivel de partes blandas, frecuentemente de localización intramuscular. En menor medida, se ubican en el hueso o a nivel subperióstico⁽⁶⁾. Sin embargo, se consideran lesiones que imitan a un tumor y que no se incluyen en la clasificación de tumores de partes blandas de la OMS⁽⁷⁾.

La hemofilia predispone principalmente a las hemo-

rragias en el sistema musculoesquelético (ocupando el 80% de todos los tipos de hemorragias en estos pacientes). Se considera que las hemorragias recurrentes, espontáneas o asociadas a un antecedente traumático leve, que son subdiagnosticadas o están bajo un tratamiento inadecuado, progresan a un estado inflamatorio crónico con encapsulamiento de hematomas^(1,6).

Es discutida la asociación entre el grado de severidad de la patología subyacente y la aparición del pseudotumor, dado que su frecuencia no difiere significativamente entre los pacientes con hemofilia leve, moderada o grave⁽⁶⁾.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 42 años, de sexo masculino, con diagnóstico de hemofilia A. Como repercusiones de su enfermedad, presentaba el antecedente de hemorragia intracraneana en la infancia, historia de múltiples hematomas musculares en distintas regiones corporales y artropatía hemofílica con compromiso en la articulación de la rodilla en forma bilateral. Durante el seguimiento en controles clínicos-ecográficos de la evolución de sus hematomas, se evidenció una gran asimetría a nivel distal de muslo y rodilla derecha (no contamos con estudio ecográfico). Dado el terreno del paciente, con sospecha de complicación de un hematoma intramuscular ya conocido, se complementó la valoración inicial con una radiografía (Rx)

* Residente
** Docentes
Unidad Académica de Imagenología, Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina.

Recibido:
05/08/2024
Aceptado:
12/12/2024

de fémur y rodilla derecha con enfoque de frente y perfil, donde se identificó un aumento del espesor y densidad de partes blandas en el muslo distal derecho a predominio de la logia posterior, con alteración de la morfoestructura ósea a nivel del fémur y la rótula. (Figura 1). Dado los hallazgos imagenológicos, en el contexto de un paciente con trastorno de la coagulación, se sugirió como planteo diagnóstico inicial, un pseudotumor hemofílico.

A continuación, se solicitó una Resonancia Magnética (RM) para caracterizar la lesión de partes blandas y evaluar su extensión locorregional. Se complementó el estudio con una Tomografía Computada (TC) para una mejor valoración

de la afectación ósea en el fémur y la rótula. En la TC se evidenció una voluminosa masa en el muslo distal y la rodilla derecha, con epicentro predominante en la logia posterior, con extensión hacia la logia anterior, que medía 12,8 cm de diámetro transversal, 13,1 cm de diámetro anteroposterior y 24,4 cm de diámetro longitudinal, bien delimitada, polilobulada, de densidad heterogénea y con calcificaciones amorfas centrales y periféricas (Figura 2).

Asociaba remodelación ósea en fémur distal con un engrosamiento difuso de la cortical en tercio medio y distal diafisario, y disrupción cortical posterior a nivel de epífisis y cóndilos femorales, con infiltración medular por

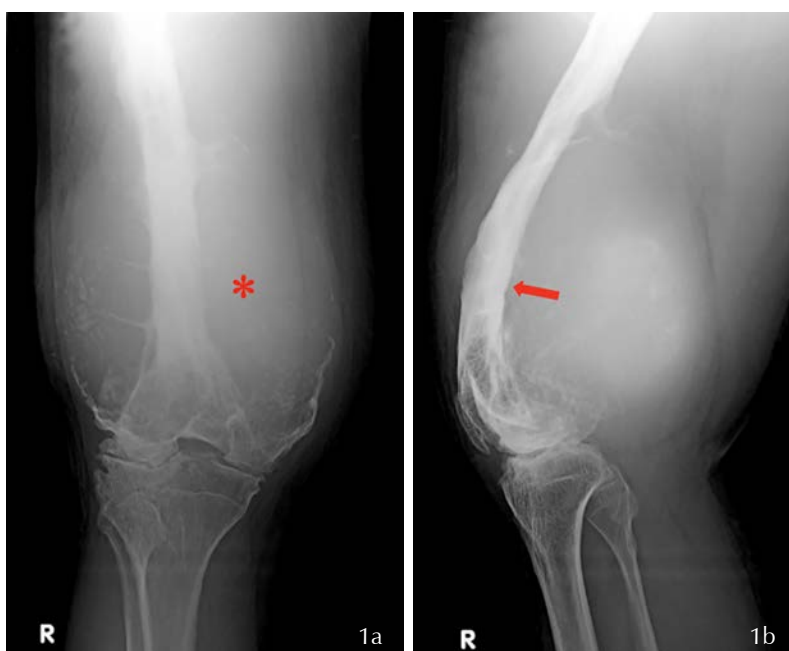


Figura 1
Rx frente (a) y perfil (b) de rodilla derecha.
Aumento de espesor y densidad de partes blandas en muslo distal y la rodilla derecha (asterisco rojo) con remodelación ósea del fémur (flecha roja).

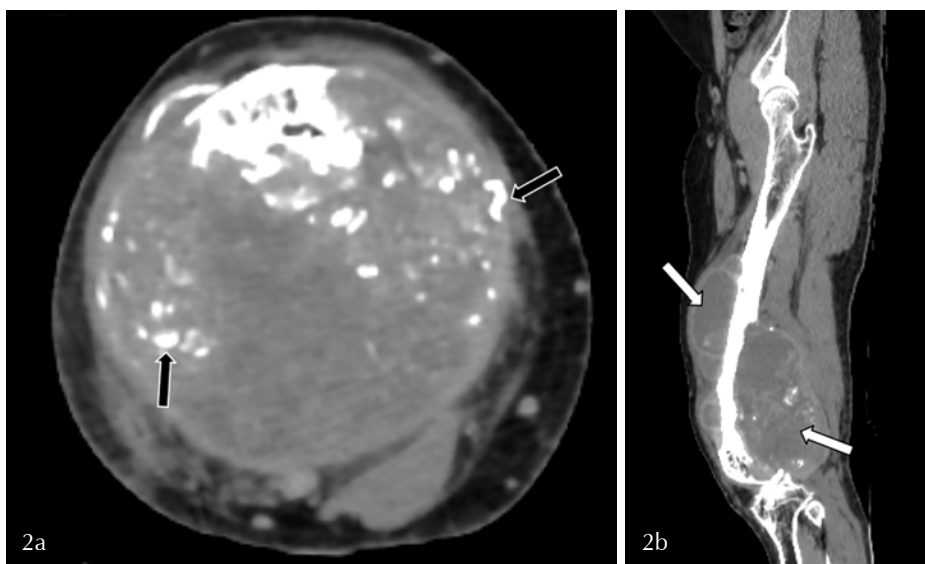


Figura 2
TC de muslo y rodilla derecha sin contraste, corte axial (a) y reconstrucción sagital oblicua (b) en ventana de partes blandas. Voluminosa masa polilobulada, de densidad heterogénea (flechas blancas). Calcificaciones centrales y periféricas (flechas negras).

componente de partes blandas. También presentaba remodelación de la carilla externa de la rótula con subluxación lateral (Figura 3).

En la RM, la masa presentaba una intensidad de señal heterogénea en todas las secuencias, con epicentro predominante en la logia posterior (donde desplaza los planos musculares profundos de la región femoral posterior), y extensión hacia la logia anterior (desplazando los vientres musculares del cuádriceps) (Figura 4). Presentaba sectores compartimentalizados de comportamientos distintos de la intensidad de señal en las consecutivas secuencias, siendo predominantemente hiperintensa en secuencias potenciadas en T1, con

pequeños focos hipointensos que se mantuvieron en todas las secuencias. En la secuencia STIR se observa que la lesión pasa a ser predominantemente hipointensa, manteniendo algunas áreas de hiperintensidad de señal. En la secuencia potenciada en T1 con saturación grasa y administración de gadolinio la lesión no presenta caída de la señal tras la saturación grasa respecto a las secuencias T1 sin saturación, ni se objetiva realce significativo en su interior tras la administración de contraste. La lesión estaba circunscrita por una cápsula bien delimitada, que presentaba baja intensidad de señal en todas las secuencias (Figuras 5 y 6). Respecto a las estructuras adyacentes, al igual que en el estudio con TC, se confirma la afectación ósea, con engrosamiento de la cortical diafisaria y erosión cortical epifisaria en el fémur distal con

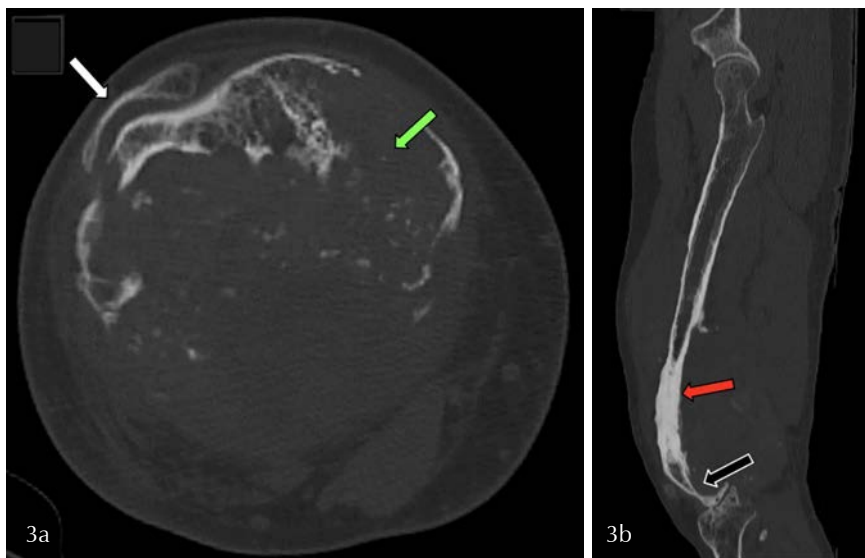


Figura 3
TC de muslo y rodilla derecha
sin contraste, corte axial
(A) y reconstrucción sagital
oblicua (B) en ventana ósea.
Remodelación ósea con
concauidad posterior en fémur y
engrosamiento de la cortical en
diáfisis (flecha roja). Erosión de la
cortical en epífisis (flecha negra)
con infiltración medular (flecha
verde). Subluxación lateral de
rótula (flecha blanca).

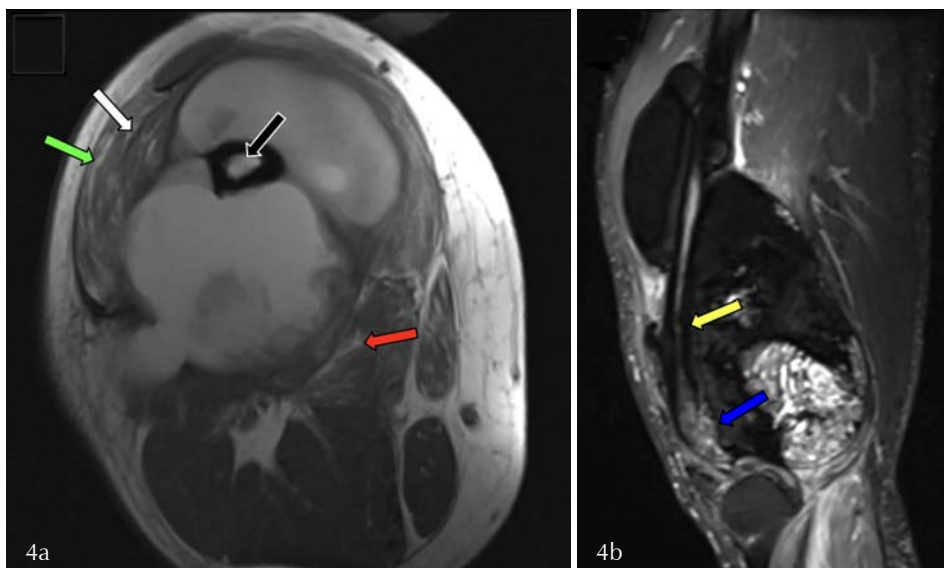


Figura 4
RM de muslo y rodilla
derecha, secuencias
T1 en plano axial (A) y
STIR en plano sagital
(B). Proceso expansivo
que compromete y
desplaza estructuras
de la logia anterior
(flecha blanca), hueso
(flecha negra) y logia
posterior (flecha roja)
del muslo. Infiltración
grasa con hipotrofia en
vientre muscular del
cuádriceps (flecha verde).
Engrosamiento de la
cortical de diáfisis del
fémur (flecha amarilla).
Erosión cortical en
epífisis con infiltración
medular (flecha azul).

la infiltración medular ya descrita (Figura 4). Los vientres musculares del cuádriceps muestran infiltración grasa como elementos de hipotrofia muscular (Figura 4). Tras la administración de contraste no se demuestran signos de infiltración en los músculos adyacentes a la lesión.

En conclusión, se evidenció una masa de partes blandas que, por su comportamiento sugería la presencia de contenido hemorrágico en distintos estadios evolutivos, a predominio subagudo. Asociaba compromiso de es-

tructuras óseas adyacentes. En el contexto de un paciente con hemofilia, se planteó como primer diagnóstico, un pseudotumor hemofílico de localización intramuscular, con compromiso óseo asociado.

En la evolución, se realizó una resección de la lesión que reveló abundantes mallas de fibrina parcialmente organizadas, glóbulos rojos y algunas calcificaciones amorfas, sin infiltrados inflamatorios, siendo hallazgos concordantes con un pseudotumor hemofílico.

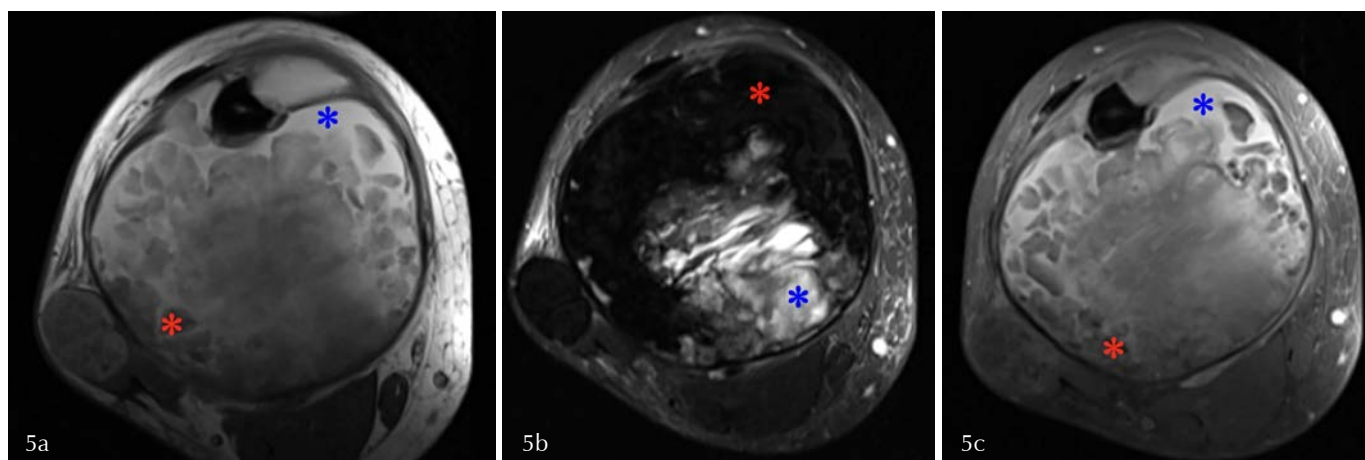


Figura 5
RM de muslo derecho. Secuencias T1 (A), STIR (B) y T1 con saturación grasa tras la administración de gadolinio (C), en plano axial. Lesión predominantemente hiperintensa (asterisco azul) con pequeños focos hipointensos (asterisco rojo) en secuencia T1. Predominantemente hipointensa (asterisco rojo) con algunas áreas hiperintensas (asterisco azul) en secuencia STIR. Sin sectores de baja señal tras la saturación grasa ni áreas de realce tras la administración del contraste. Predominantemente hiperintensa (asterisco azul) con algunas áreas hipointensas (asterisco rojo) en secuencia T1 con saturación grasa tras la administración de gadolinio.

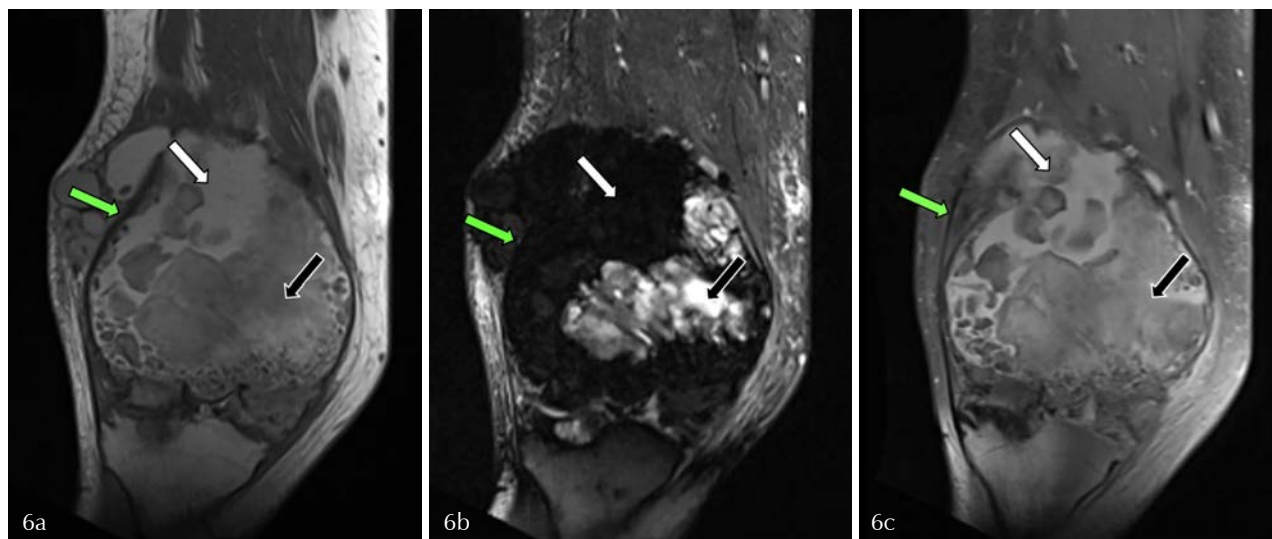


Figura 6
RM de muslo derecho, secuencias T1 (A), STIR (B), T1 con saturación grasa y administración de gadolinio (C), en plano coronal. Sangrado en etapa subaguda temprana hiperintenso en secuencia T1, hipointenso en secuencia STIR, y sin realce en secuencia T1 tras la administración de gadolinio (flechas blancas). Sangrado en etapa subaguda tardía hiperintenso en secuencias T1 y STIR, sin realce tras la administración de gadolinio (flechas negras). Cápsula hipointensa en todas las secuencias (flechas verdes).

DISCUSIÓN

Los pacientes con pseudotumor hemofílico se mantienen estables y asintomáticos por períodos prolongados, siendo una patología de curso indolente hasta la aparición de complicaciones⁽⁵⁾. Los cuadros clínicos son causados por la compresión de estructuras adyacentes dando síndromes compartimentales, fracturas patológicas, necrosis en piel y tejido blando adyacente, formación de fístulas e infecciones⁽²⁾. Se puede producir dolor, edema y limitación funcional secundaria a compresión nerviosa, fractura e inestabilidad^(6,13,10). Su localización más frecuente es en el muslo (como se evidenció en este paciente), seguido de la pelvis. Sin embargo, pueden identificarse en cualquier parte del cuerpo, y su severidad depende no solo de su ubicación sino también de las estructuras que compromete.⁽⁵⁾

Están descritas dos formas clínicas de presentación del pseudotumor. La primera es de tipo distal, más frecuente en huesos largos y pacientes jóvenes, habitualmente de localización intraósea. El segundo tipo es proximal (en la región pélvica y el muslo), que inicia en los tejidos blandos^(2,5,8). En este caso, se correspondería con el pseudotumor proximal, por su presentación a nivel de muslo e inicialmente intramuscular.

Tanto la TC como la RM son de utilidad para valorar la extensión del tumor, el grado de compromiso óseo y de tejidos blandos adyacentes, y la relación con las estructuras neurovasculares y articulaciones próximas. La TC permite valorar afectación ósea, mientras que la RM valora especialmente los tejidos blandos, los espacios intramedulares, y el patrón de realce de la lesión^(6,11). La RM es la modalidad de imagen preferida ya que muestra el aspecto característico de estas lesiones, ofreciendo información clínicamente relevante que favorece la toma de decisiones respecto a la estrategia terapéutica y el abordaje quirúrgico más adecuados.^(3,11,13)

Ante un paciente hemofílico que asocie una masa con lento y progresivo aumento de su tamaño, debe descartarse la presencia de un pseudotumor⁽⁶⁾. Es igualmente importante descartar un tumor maligno mediante una exhaustiva evaluación clínica-imagenológica y, en casos seleccionados, tras la realización de una biopsia que confirme su diagnóstico.

En general, las opciones de tratamiento de los pseudotumores hemofílicos incluyen el tratamiento conservador con profilaxis con concentrado del factor deficitario e inmovilización, embolización, radioterapia o tratamiento quirúrgico^(2,6). Se destaca igualmente que, el mejor tratamiento en estos pacientes es la prevención, conformada

por un tratamiento hematológico adecuado a largo plazo de los hematomas musculares, hasta su total resolución (9). Es fundamental que en todos los casos de sospecha de hematoma se realice un seguimiento clínico radiológico en vistas al manejo conservador hasta la resolución del hematoma.⁽¹²⁾

Se ha observado una conexión entre el subtratamiento y la progresión a pseudotumor, ya que la mayoría de los casos se asocia con una terapia de reemplazo inadecuada, teniendo en cuenta sus altos costos⁽⁵⁾. Adicionalmente, cuando ya se presentan con hemorragias recurrentes, la continuidad de evaluación mediante pruebas de imagen (ultrasonido, TC, RM) es fundamental para valorar la evolución de los hematomas musculares con el fin de evitar su progresión⁽⁹⁾. Una vez establecido un hematoma muscular, su tratamiento es con el factor deficiente hasta la reabsorción espontánea del hematoma. Si el tratamiento es insuficiente, puede progresar a la formación de pseudotumor y sus complicaciones asociadas⁽⁹⁾. El curso clínico del pseudotumor hemofílico actualmente es incierto, dado que asocia múltiples factores determinantes como la edad de inicio, la severidad de la patología de base, la presencia de un inhibidor y el subtratamiento con el factor.⁽²⁾

La cirugía suele ser un tratamiento preferible en los pseudotumores de larga evolución, como tratamiento preventivo eficaz para evitar futuras hemorragias, aunque supone una alta tasa de complicaciones como la recidiva, la formación de fístulas e infecciones, entre otras^(2,9). La embolización arterial sería una buena elección para el tratamiento adyuvante previo a la cirugía de resección que implique un riesgo mayor de sangrado en ciertos pacientes.

El procedimiento ocluye el vaso principal nutriente de la cápsula con el objetivo de interrumpir la perpetuación y reducir el tamaño de la lesión (14). En casos seleccionados, podría indicarse un tratamiento híbrido de embolización arterial del vaso nutricio como complemento de la cirugía para minimizar la hemorragia intraoperatoria y posoperatoria, con buenos resultados reportados en la literatura^(14,15). Sin embargo, actualmente se considera que su limitación está en que, este abordaje de tratamiento en forma aislada presenta un efecto transitorio, siendo mayormente recomendado como terapia complementaria a la resección quirúrgica⁽¹⁵⁾.

Por todo lo desarrollado anteriormente, se entiende que actualmente no hay consenso sobre el manejo terapéutico en estos pacientes, siendo variable según el lugar de afectación, el tamaño y las características de los pacientes.⁽⁶⁾

CONCLUSIÓN

Es importante el diagnóstico precoz previo a definir el grado de manejo invasivo, para reducir complicaciones asociadas. La RM es un pilar fundamental en su diagnóstico, disminuyendo ampliamente el número de diagnósticos diferenciales. Es necesario un enfoque sistemático de análisis de estas lesiones, optimizando el diagnóstico y el tratamiento más oportuno, correlacionando los hallazgos con las estrategias más adecuadas para cada paciente. Característicamente, esta patología es de diagnóstico clínico-radio-lógico por el alto riesgo de hemorragia que presentan estos pacientes, sin embargo, en algunos casos se puede contar con el pilar diagnóstico anatomopatológico⁽⁵⁾.

BIBLIOGRAFÍA

1. Martínez DC, Sánchez DS, Hermoso A, González JL. Artropatía hemofílica: Aspectos clave que todo radiólogo debe conocer. *Seram*. 2021; 1(1).
2. Doyle AJ, Back DL, Austin S. Characteristics and management of the haemophilia-associated pseudotumours. *Haemophilia*. 2020; 26(1): 33-40.
3. Kamal AF, Pradana AS, Prabowo Y. Bilateral iliopsoas haemophilic "soft tissue pseudotumours": A case report. *Int J Surg Case Rep*. 2015;13:19-23.
4. Camacho AM, D'Ángelo N, Solaligue DR, De Lucas F. Pseudotumor hemofílico: Presentación de un caso. *Rev. argent. radiol*. 2013; 77(2). <https://dx.doi.org/10.7811/rarv77n2a03>.
5. Berro M, Acosta M, Rodríguez Cantera A, Menyóu A, Insagaray J, Rodríguez Grecco I. Pseudotumor hemofílico: A propósito de un caso. *Rev. Méd. Urug. [Internet]*. 31 de marzo de 2014 [citado 5 de febrero de 2025];30(1):49-55. Disponible en: <https://revista.rmu.org.uy/index.php/rmu/article/view/259>
6. Kamal AF, Waryudi A, Kurniawan A, et al. Various Surgical Treatment of Hemophilic Pseudotumor : A Case Series. *Arch Bone Jt Surg*. 2019; 7(6):514-522.
7. Paixao C, Lustig JP, Causeret S, et al. Tumors and pseudotumors of the soft tissues: Imaging semiology and strategy. *J Clin Imaging Sci*. 2021; 11:13.
8. Li Z, Xiao K, Chang X, et al. A Novel Surgical Classification for Extremity and Pelvic Hemophilic Pseudotumors: The PUMCH Classification. *J Bone Joint Surg Am*. 2023; 19;105 (8):630-637.
9. Rodríguez EC. Hemophilic Pseudotumors: Diagnosis and Management. *Arch Bone Jt Surg*. 2020;8(2):121-130.
10. Meek RD, Mills MK, Hanrahan CJ, et al. Pearls and Pitfalls for Soft-Tissue and Bone Biopsies: A Cross-Institutional Review. *Radiographics*. 2020;40(1):266-290.
11. Goyal S, Rangankar V, Deshmukh Set al. MRI Evaluation of Soft Tissue Tumors and Tumor-Like Lesions of Extremities. *Cureus*. 2023 2;15(4).
12. Shyam K, Cicilet S, Philip B. Among the fibers: A multimodality imaging review of intramuscular mass lesions. *Indian J Radiol Imaging*. 2018 Apr-Jun;28(2):214-224.
13. Zhai J, Weng X, Zhang B, et al. Surgical management of hemophilic pseudotumor complicated by destructive osteoarthropathy. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2015; 26(4):373-7.
14. Linas PJ, Piña Quintero AM, Carbonell JP. Embolización selectiva en el manejo prequirúrgico de pseudotumor hemofílico. Reporte de caso y revisión de la bibliografía. *Rev Colomb Ortop Traumatol*. 2016. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rccot.2015.04.007>
15. Pasta G, Ruggieri R, Annunziata S, et al. Haemophilic Pelvic Pseudotumour: A New Surgical Option. *Healthcare (Basel)*. 2021 Sep 26;9(10):1269.