

HEMOFILIA

BREVE INFORMACIÓN

DEFINICIÓN

La hemofilia es un desorden hemorrágico hereditario y congénito, originado por mutaciones en el cromosoma X y que se caracteriza por la disminución o ausencia de actividad funcional de los factores de coagulación VIII o IX. La hemofilia afecta a los individuos varones del lado materno y en un tercio de los casos surge como consecuencias de mutaciones espontáneas (sin antecedentes familiares).

MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

La expresión clínica de la hemofilia es la *hemorragia* que puede producirse en diversas localizaciones del organismo, son las más características y frecuentes, las de articulaciones y músculos. Las articulaciones más afectadas son los tobillos, rodillas y codos. Las hemartrosis (acumulación de sangre extravasada en una articulación o en su cavidad sinovial) repetidas originan una patología característica, denominada artropatía hemofílica, que provoca una severa limitación de la función articular y dolor crónico. El objetivo primario del tratamiento es la prevención de su desarrollo.

TIPOS:

El tipo más común de hemofilia se llama *hemofilia A*. Esto quiere decir que la persona no tiene suficiente factor VIII (factor ocho).

Un tipo menos común es la denominada *hemofilia B*. Esta persona no tiene suficiente factor IX (factor nueve). El resultado es el mismo para la hemofilia A y B, o sea, un sangrado por un tiempo mayor que el normal.

CLASIFICACIÓN:

La severidad de la hemofilia depende del nivel plasmático del FVIII (hemofilia A) / FIX (hemofilia B):

HEMOFILIA SEVERA	HEMOFILIA MODERADA	HEMOFILIA LEVE
<1% de factor	Entre el 1% al 5%	>5% de factor
Las hemorragias pueden ser espontáneas	Pueden sangrar por traumatismos insignificantes	Pueden sangrar por traumatismos severos, cirugías, etc.
Episodios hemorrágicos muy frecuentes. Compromiso de varias articulaciones	Hemorragias menos frecuentes; pueden presentar compromiso articular	Hemorragias muy infrecuentes. Es raro el compromiso articular



CAUSA Y TRANSMISIÓN:

Las personas nacen con hemofilia. No se la pueden contagiar de otra persona, como en el caso de una enfermedad eruptiva. Generalmente, la hemofilia se hereda; esto quiere decir que se transmite a través de los genes de la madre y del padre.

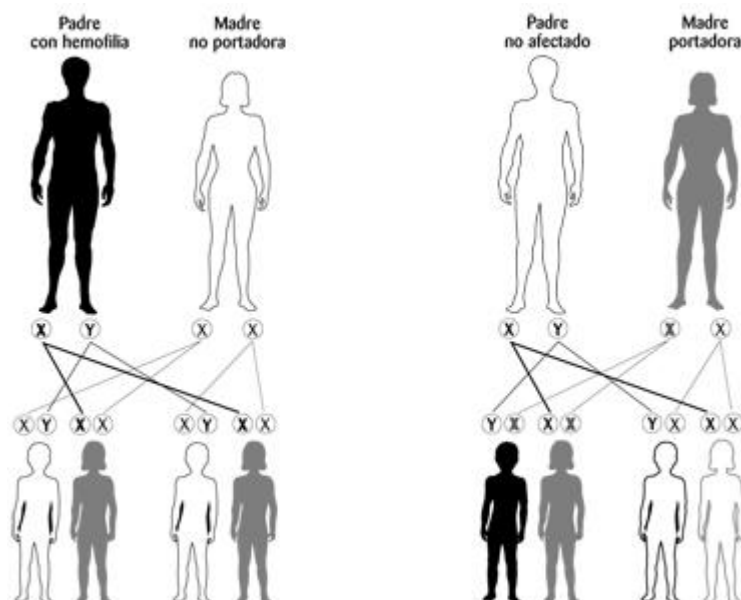
A veces, la hemofilia puede ocurrir sin que haya antecedentes familiares de la enfermedad. Ésta se denomina hemofilia *esporádica*. Alrededor del 30% de las personas con hemofilia no la contrajeron por medio de los genes de sus progenitores sino que fue causada por un cambio en sus propios genes.

El gen de la hemofilia pasa de uno de los padres al hijo. Los genes de la hemofilia A y B se encuentran en el cromosoma X. Por eso, la hemofilia se describe como “ligada al cromosoma X”.

La figura abajo explica cómo se hereda la enfermedad.

Cuando el padre tiene hemofilia pero la madre no, ninguno de los hijos varones la heredará, en tanto que todas las hijas portarán el gen.

Las mujeres que tienen el gen de la hemofilia son llamadas *portadoras* porque no necesariamente desarrollan la enfermedad salvo en algunos casos cuando tienen bajos niveles de factores en los que aparece como una hemofilia leve. La madre portadora puede transmitirla a sus descendientes. Si es varón, existe un 50% de probabilidad de que tenga hemofilia; si es mujer, un 50% de que sea portadora del gen.



TRATAMIENTO:

Las hemorragias deben ser tratadas lo más **precozmente** posible. El tratamiento consiste en la administración por vía endovenosa del concentrado que contiene el factor plasmático deficiente (FVIII o FIX). La demora en la administración del concentrado determina mayor dificultad en la resolución del cuadro y mayores secuelas.

MODALIDAD DE TRATAMIENTO:

- ✓ A demanda: administración de los concentrados sólo ante la aparición de un evento hemorrágico.
- ✓ Profilaxis: administración regular de concentrados con anticipación para disminuir o evitar la presencia de hemorragias.

INHIBIDORES:

Aproximadamente el 10% -15% de las personas con hemofilia puede desarrollar un anticuerpo (llamado inhibidor) a los factores de coagulación que se usan para tratar el trastorno de la coagulación. Un anticuerpo es la respuesta natural del cuerpo para luchar contra un invasor "extraño", tal como un virus. Cuando las personas desarrollan un inhibidor, su cuerpo considera el factor de coagulación como un cuerpo extraño y lucha contra él y el factor de coagulación no detiene la hemorragia.

Para las personas que desarrollan inhibidores, el tratamiento de una hemorragia se vuelve extremadamente difícil y el costo de la atención puede



aumentar porque se necesita más de factor de coagulación o de otro tipo de factor de coagulación.

CONSIDERACIONES IMPORTANTES PARA LAS PERSONAS CON HEMOFILIA

- ✓ La hemofilia no es contagiosa.
- ✓ Las personas con hemofilia no sangran ni más, ni más rápido que los demás.
- ✓ El tratamiento de la hemofilia es muy efectivo. Se inyecta el factor de coagulación faltante al torrente sanguíneo. El sangrado se detiene cuando una cantidad suficiente de factor de coagulación llega al sitio que está sangrando.
- ✓ Es preciso tratar rápidamente el sangrado. El tratamiento precoz ayuda a disminuir el dolor y el daño a las articulaciones, músculos y órganos. Si el sangrado es tratado prontamente, se necesitará una menor cantidad de factor coagulante para detener la hemorragia.
- ✓ Ante la duda, debe tratarse. NUNCA esperar a que la articulación se vuelva caliente, se hinche y sea dolorosa.
- ✓ No consumir ASA (aspirina). El ASA (ácido acetilsalicílico) puede aumentar el sangrado. Otros medicamentos también pueden afectar la coagulación. Siempre preguntar al médico sobre cuáles son los medicamentos seguros.
- ✓ Evitar las inyecciones intramusculares. Las inyecciones intramusculares pueden provocar un sangrado doloroso. Sin embargo, las vacunas son importantes y seguras para la persona con hemofilia. La mayoría de los demás medicamentos deben administrarse por boca o por inyección endovenosa en lugar de intramuscular.
- ✓ Aún no existe una cura, pero con el tratamiento las personas con hemofilia pueden llevar vidas sanas. Sin el tratamiento, las personas con hemofilia severa pueden tener dificultades para asistir a la escuela o al trabajo con



regularidad. Pueden desarrollar discapacidades físicas y tener dificultad para caminar o para realizar actividades sencillas o morirse jóvenes.

La mejor forma de atender las diversas necesidades de las personas con hemofilia y de su familia es la que puede darle el cuidado integral coordinado a cargo de un equipo multidisciplinario de profesionales de la salud con experiencia y capacidad para atender la salud física y psicosocial de los pacientes y su familia.

BIBLIOGRAFÍA

Federación Española de Hemofilia. (2012). La Hemofilia. Cuadernillo de Información para profesores.

