

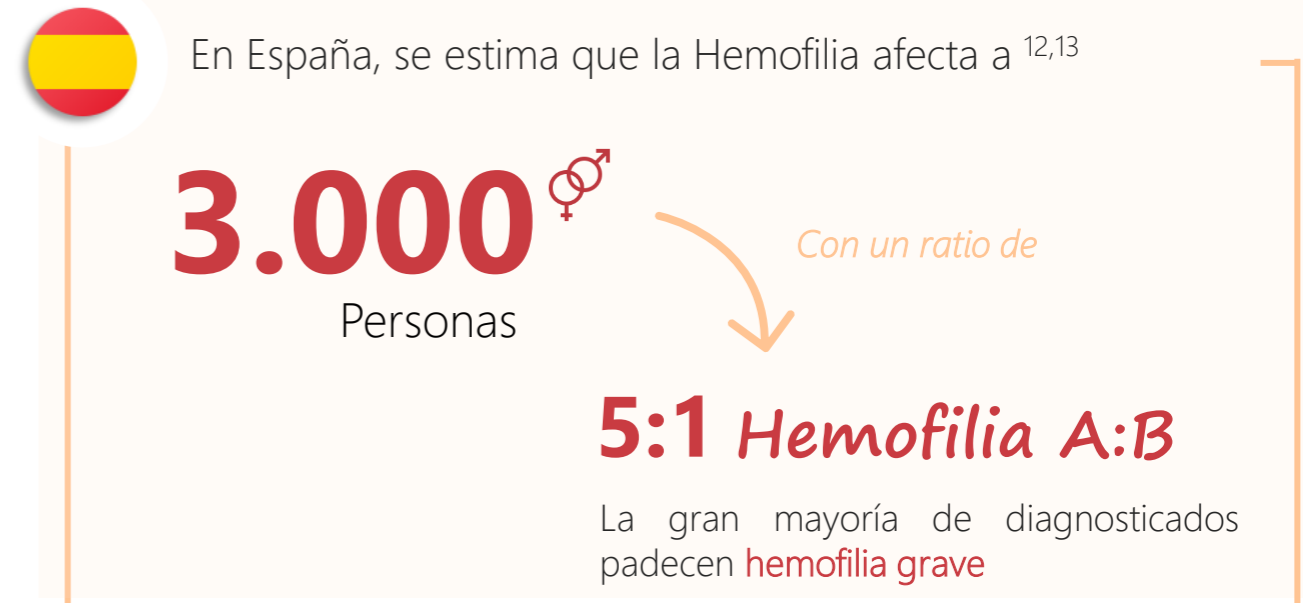
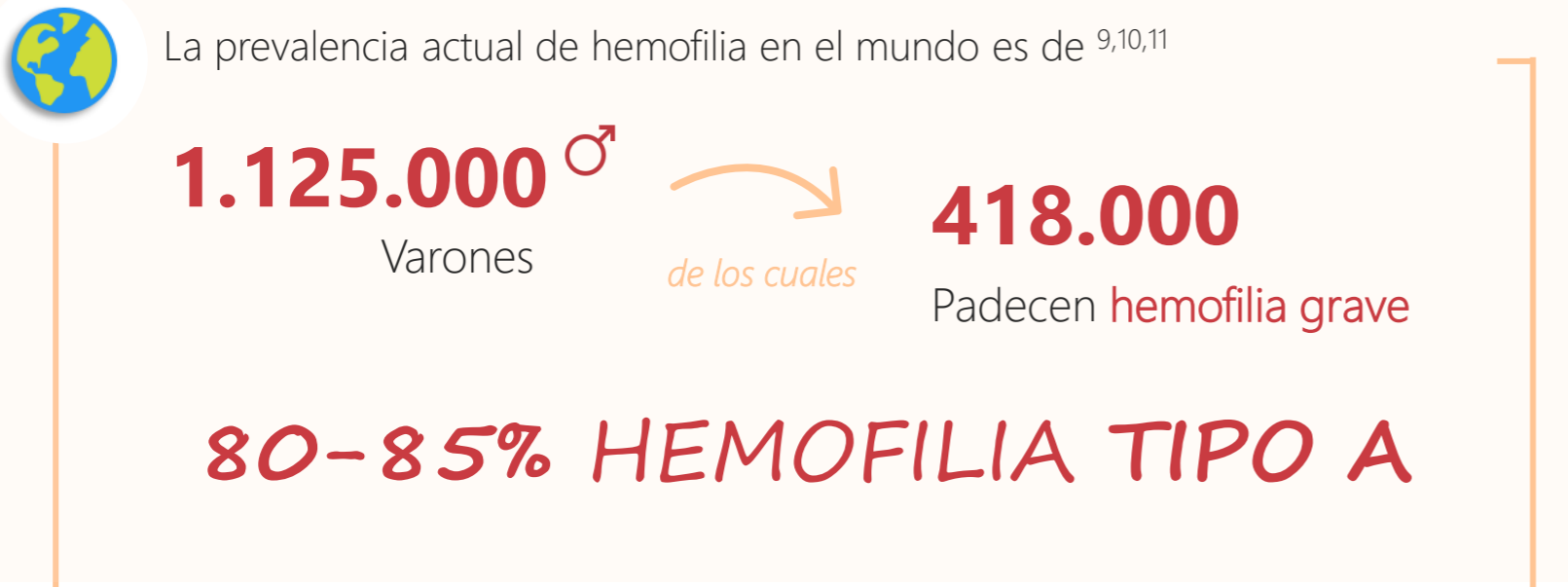
# INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE LA HEMOFILIA

CÓDIGO: ESP-CRP-0071

La hemofilia es un **trastorno hemorrágico recesivo ligado al cromosoma X, poco común y de carácter crónico y congénito**. Esta enfermedad es consecuencia del **déficit del factor VIII o IX de coagulación** (hemofilia A y hemofilia B, respectivamente). La hemofilia puede ser **leve, moderada o grave** en función de los niveles del factor deficitario<sup>1,2</sup>.

La deficiencia de los factores de coagulación VIII o IX **se debe a mutaciones de los genes** correspondientes<sup>1,2</sup>. Generalmente, estas alteraciones genéticas son **transmitidas por mujeres portadoras** a su descendencia, **afectando** principalmente a los **varones por línea materna**. No obstante, aproximadamente el **30%** de los casos de hemofilia tienen su origen en **mutaciones espontáneas** en los genes del factor VIII o del factor IX cuando no hay antecedentes familiares<sup>1-8</sup>. Según los datos de diferentes estudios<sup>10-12</sup>, este porcentaje podría alcanzar el 50%, lo que podría deberse al incremento del asesoramiento genético y las nuevas técnicas de reproducción asistida<sup>8</sup>.

## INCIDENCIA



## SINTOMATOLOGÍA

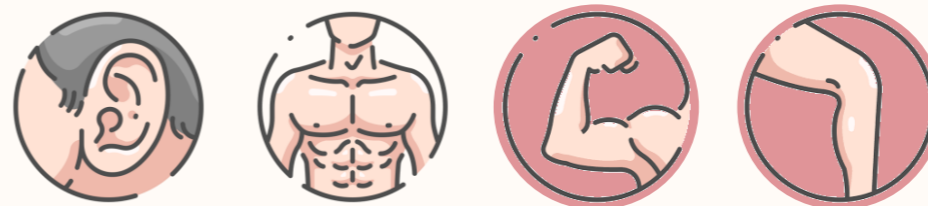
El **síntoma** más característico de la hemofilia es la **tendencia a las hemorragias**, que suelen presentarse desde edades tempranas, y su origen puede ser espontáneo o consecuencia de traumatismos mínimos<sup>1,2</sup>.

### Hemorragias externas



En las mucosas de la boca, encías, nariz y tracto genitourinario

### Hemorragias internas



Intracraneales, en el cuello o garganta y gastrointestinales

**70-80%**

de todas las hemorragias se producen en interior de las articulaciones y/o músculos

## DIAGNÓSTICO

**Pruebas de cribado<sup>1,2</sup>**  
**Sospecha de trastorno hemorrágico**

- Recuento plaquetario
- Agregación plaquetaria
- Tiempo de protrombina
- Tiempo de tromboplastina parcial activada (aPTT)**

**Prolongado**  
En el caso de Hemofilia A o B

**Pruebas de los factores de coagulación<sup>1,2</sup>**  
**Determinación del tipo de hemofilia y su gravedad**

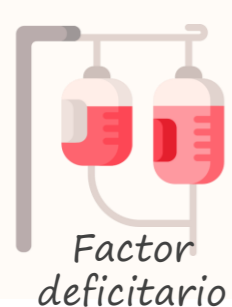
Leve	Moderada	Grave
Entre 5% y 40% de los valores normales	Entre 1% y 5% de los valores normales	<1% de los valores normales
0,00 0,01 0,02 0,03 0,04 0,05 0,4 UI/ml	0,00 0,01 0,02 0,03 0,04 0,05 0,4 UI/ml	0,00 0,01 0,02 0,03 0,04 0,05 0,4 UI/ml
<b>Poco frecuentes</b>	<b>Ocasionales</b>	<b>Frecuentes</b>
Hemorragias prolongadas ante traumatismos o cirugías mayores	Hemorragias prolongadas ante traumatismos o cirugías menores	Hemorragias espontáneas, sin factor desencadenante, sobre todo en articulaciones y músculos

Los **estudios genéticos** terminan de perfilar el diagnóstico

## TRATAMIENTO

• **Concentrados del factor de coagulación deficitario (VIII o IX)**, por vía intravenosa. La concentración y frecuencia de administración dependerá de la gravedad de la hemofilia<sup>1,2</sup>.

### Terapia de sustitución



**Problemas en el abordaje terapéutico**  
**Más común en hemofilia A**

Perfil genético  
Tipo de factor  
Exposición precoz  
Exposición intensiva

Anticuerpos inhibidores frente al factor deficitario

↑ Hemorragias  
↑ Mortalidad

• Llegada de **nuevas terapias nuevas terapias no sustitutivas**, como anticuerpos monoclonales, dirigidos a reestablecer la coagulación imitando la función del factor deficitario. Permiten realizar profilaxis eficaz en pacientes hemofílicos con inhibidor.

