

La SEHH, la SETH y la RFVE celebran una jornada conmemorativa por el Día Mundial de la Hemofilia

El diagnóstico, primera etapa clave para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes con hemofilia

- Más del 75% de las personas con hemofilia en el mundo no están diagnosticadas
- El diagnóstico puede iniciarse tras aparecer síntomas en pacientes sin antecedentes, o anticiparse en casos con historia familiar, además de incluir la identificación de mujeres portadoras
- La innovación terapéutica ha transformado el abordaje de la hemofilia, haciendo que su monitorización sea más compleja
- El laboratorio se ha convertido en una pieza clave para garantizar la seguridad y el ajuste individualizado de los tratamientos

Madrid, 16 de abril de 2026. Con motivo del Día Mundial de la Hemofilia, que se conmemora cada 17 de abril, la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH) y la Real Fundación Victoria Eugenia (RFVE) han organizado una jornada centrada en el papel clave del diagnóstico y la monitorización de esta patología. El encuentro, celebrado bajo el título “El diagnóstico: primera etapa en la atención”, siguiendo el lema marcado este año por la Federación Mundial de Hemofilia, ha contado con el apoyo de Novo Nordisk, Octapharma, Pfizer, Roche y Takeda.

M^a Teresa Álvarez Román, jefa de Sección de Hemostasia del Servicio de Hematología del H. U. La Paz (Madrid) y presidenta de la SETH, y Ramiro Núñez Vázquez, jefe de Sección de Trombosis y Hemostasia del Servicio de Hematología del H. U. Virgen del Rocío (Sevilla) y presidente de la Comisión Científica de la RFVE, fueron los ponentes de una jornada moderada por Daniel-Aníbal García Diego, presidente de la Federación Española de Hemofilia (Fedhemo), y que contó con la bienvenida de Marta Morado Arias, secretaria general de la SEHH.

El diagnóstico, clave para mejorar el pronóstico

Durante su intervención, M^a Teresa Álvarez subrayó que “el diagnóstico constituye la primera etapa fundamental en la atención de la hemofilia, ya que permite no sólo confirmar la enfermedad, sino también caracterizar su gravedad y orientar el

tratamiento más adecuado desde fases muy tempranas, con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes”.

Aunque hay identificadas, aproximadamente, 489.000 personas con trastornos hemorrágicos, de las cuales unas 289.000 tienen hemofilia A o B, más del 75% de las personas con hemofilia en el mundo no están diagnosticadas.

En este sentido, explicó que el abordaje diagnóstico varía en función del contexto clínico. En pacientes sin antecedentes familiares —que suponen en torno al 35% de los casos y se deben a mutaciones espontáneas—, el diagnóstico suele iniciarse ante la aparición de manifestaciones hemorrágicas, lo que hace especialmente relevante la sospecha clínica, así como su confirmación mediante pruebas de laboratorio. Por el contrario, en aquellos con antecedentes familiares, es posible realizar un diagnóstico más precoz, incluso antes de la aparición de síntomas, lo que permite anticipar el manejo clínico.

Asimismo, destacó la importancia de la identificación de mujeres portadoras, un aspecto cada vez más relevante en el manejo integral de la hemofilia. En estos casos, “el diagnóstico se apoya tanto en estudios genéticos como en la determinación de niveles de factor, lo que permite no solo evaluar el riesgo de transmisión, sino también detectar posibles manifestaciones hemorrágicas en las portadoras”.

Desde el punto de vista técnico, la presidenta de la SETH explicó que “el diagnóstico de la enfermedad se basa en técnicas de laboratorio altamente especializadas dirigidas a medir la actividad de los factores de coagulación, especialmente el factor VIII, mediante métodos coagulativos y cromogénicos que permiten cuantificar con precisión su actividad funcional”.

Asimismo, puso en valor los avances en diagnóstico prenatal, “que han supuesto un cambio significativo en el abordaje de la hemofilia, al permitir detectar la enfermedad antes del nacimiento mediante el análisis de ADN fetal en sangre materna o a través del estudio de vellosidades coriales, siempre bajo estrictos controles”.

Finalmente, incidió en la dimensión de salud pública del diagnóstico de la hemofilia, señalando que “la generación de conocimiento, la concienciación social y el acceso equitativo a las pruebas diagnósticas son elementos fundamentales para avanzar en el manejo global de esta patología”.

Nuevas terapias y retos en la monitorización

Por su parte, Ramiro Núñez abordó los retos que plantea la monitorización de la hemofilia en el actual contexto de innovación terapéutica, destacando que “ha pasado de ser una enfermedad cuya evaluación se basaba, casi exclusivamente, en la medición de los factores de coagulación plasmáticos a un escenario mucho más complejo, caracterizado por la incorporación de múltiples opciones terapéuticas con mecanismos de acción diferentes. Este cambio ha supuesto un auténtico reto para el laboratorio, que se convierte en una pieza clave para garantizar la seguridad y el ajuste individualizado de los tratamientos”.

Asimismo, señaló que “las pruebas clásicas de coagulación no siempre reflejan de forma fiable la situación clínica del paciente en este nuevo contexto, lo que obliga a interpretar los resultados con cautela y a adaptar las herramientas diagnósticas disponibles”.

Como conclusión, incidió en que “la monitorización en hemofilia presenta actualmente importantes desafíos y requiere una estrecha coordinación entre los clínicos y el laboratorio. En particular, es necesario avanzar en la estandarización de las técnicas, mejorar la interpretación de los resultados en función del tratamiento recibido y desarrollar estrategias de evaluación más globales que permitan reflejar mejor el equilibrio hemostático del paciente”.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos y las terapias celulares. La función del profesional de la hematología cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 66 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 4.000 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Sobre la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH)

La Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH) es una sociedad científica que tiene por objeto agrupar a profesionales de la salud e investigadores que trabajan en el campo de la trombosis y hemostasia, así como su diagnóstico, tratamiento y profilaxis. Es una sociedad multidisciplinar que acoge a todo tipo de profesionales, y carece de ánimo de lucro. La SETH promueve la investigación sobre estos temas, así como la participación y comunicación entre sus miembros. Su pretensión es el progreso en todas las facetas de la patología trombótica y de la hemostasia: etiopatogenia, prevención, diagnóstico y tratamiento.

Sobre la Real Fundación Victoria Eugenia (RFVE)

La RFVE es una entidad sin ánimo de lucro de carácter benéfico asistencial y científico de carácter particular y privado, constituida el 14 de febrero de 1989. Su finalidad es proteger la salud y remediar aquellas situaciones precarias de las personas con hemofilia u otras coagulopatías congénitas, y sus familiares.

Los objetivos de la RFVE son promover la investigación, dotar de becas de investigación, promocionar cursos, congresos, seminarios, mesas redondas y conferencias relacionadas con las coagulopatías congénitas. Del mismo modo promueve la edición de publicaciones y la creación de fondos documentales, preparando campañas de sensibilización que favorezcan la inserción social y la rehabilitación psíquica de los afectados por coagulopatías congénitas o enfermedades asociadas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco

Móvil: 667 675 476

E-mail: jorge.sanchez@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Móvil: 620 534 620

E-mail: alba.corrada@sehh.es

Pepa Morales

Móvil: 626 153 223

E-mail: pepa.morales@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98

Web: www.sehh.es

Twitter: [@sehh_es](https://twitter.com/sehh_es)

IG: [@sehh_es](https://www.instagram.com/sehh_es)

Canal YouTube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/