

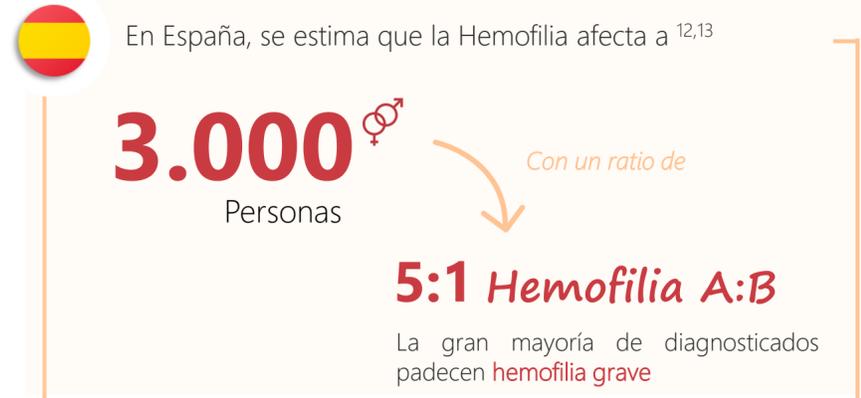
INFORMACIÓN BÁSICA SOBRE LA HEMOFILIA

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^{1,2}.

La deficiencia de los factores de coagulación VIII o IX **se debe a mutaciones de los genes** correspondientes^{1,2}. 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 familiares¹⁻⁸. Según los datos de diferentes estudios¹⁰⁻¹², este porcentaje podría alcanzar el 50%, lo que podría deberse al incremento del asesoramiento genético y las nuevas técnicas de reproducción asistida⁸.

INCIDENCIA



SINTOMATOLOGÍA

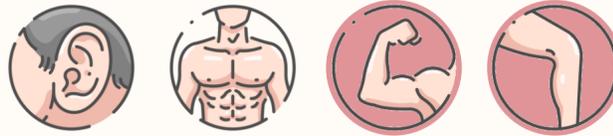
El **síntoma** más característico de la hemofilia es la **tendencia a las hemorragias**, que suelen presentarse desde edades tempranas, y su origen puede ser espontáneo o consecuencia de traumatismos mínimos^{1,2}.

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^{1,2}
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^{1,2}
Determinación del tipo de hemofilia y su gravedad

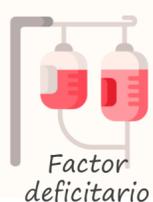
Leve	Moderada	Grave
Entre 5% y 40% de los valores normales	Entre 1% y 5% de los valores normales	<1% de los valores normales
0,00 0,01 0,02 0,03 0,04 0,05 0,4 UI/ml	0,00 0,01 0,02 0,03 0,04 0,05 0,4 UI/ml	0,00 0,01 0,02 0,03 0,04 0,05 0,4 UI/ml
Poco frecuentes	Ocasionales	Frecuentes
Hemorragias prolongadas 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^{1,2}.

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.



1. Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, Key NS, Kitchen S, Linas A, et al. Guidelines for the management of hemophilia. Haemophilia. 2013;19(1). doi:10.1111/1365-2516.12090. 2. Srivastava A, Santagostino E, Douglall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. Haemophilia. 2020;26:1-158. doi:10.1111/hae.14046. 3. Larsson SA, Nilsson IM, Blombäck M. Current Status of Swedish Hemophiliacs: I. A Demographic Survey. Acta Med Scand. 1982;212(4):195-200. doi:10.1111/j.0954-6820.1982.tb03200.x. 4. Ludmila E, Neme D, Dávid G, Elhelou M, Gastaldo L, Honnorat S, et al. Hemofilia - Sociedad Argentina de Hematología (Guías de Diagnóstico y Tratamiento); 2017. 5. Shen M, Wang S, Sessa J, Hanna A, Axelrad A, Ali F. Acquired Hemophilia A: A Case Report. J Pharm Pract. 2020;33(4):562-566. doi:10.1177/0897190019826474. 6. National Organization for Rare Disorders (NORD): <https://rarediseases.org/rare-diseases/hemophilia-a/>. 7. Portadoras de Hemofilia ¿Qué Es Necesario Saber? - Associació Catalana de L'Hemofilia y Fundació Privada Catalana de L'Hemofilia. Available at: www.hemofilia.cat. 8. Kulkarni R, Soucie JM, Lusher J, Presley R, Shapiro A, Gill J, et al. Sites of initial bleeding episodes, mode of delivery and age of diagnosis in babies with haemophilia diagnosed before the age of 2 years: A report from The Centers for Disease Control and Prevention's (CDC) Universal Data Collection (UDC) project. Haemophilia. 2009;15(6):1281-1290. doi:10.1111/j.1365-2516.2009.02074.x. 9. Lorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, et al. Establishing the prevalence and prevalence at birth of hemophilia in males a meta-analytic approach using national registries. Ann Intern Med. 2019;171(8):542-546. doi:10.7326/M19-1208. 10. World Bleeding Disorders Registry. Data Report 2019. World Federation of Hemophilia; 2019. 11. Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, et al. Establishing the prevalence and prevalence at birth of hemophilia in males a meta-analytic approach using national registries. Ann Intern Med. 2019;171(8):542-546. doi:10.7326/M19-1208. 12. Aznar JA, Altisent C, Álvarez-Román MT, Bonanad S, Mingot-Castellano ME, López MF. Moderate and severe haemophilia in Spain: An epidemiological update. Haemophilia. 2018;24(3):e136-e139. doi:10.1111/hae.13462. 13. Aznar JA, Lucia F, Abad-Franch L, Jiménez-Yuste V, Pérez R, Botlle J, et al. Haemophilia in Spain. Haemophilia. 2009;15(3):665-675. doi:10.1111/j.1365-2516.2009.02001.x