¿QUÉ ES LA HEMOFILIA?

La hemofilia es una enfermedad hereditaria que provoca la ausencia o disminución de alguno de los factores de la coagulación. El sistema de coagulación funciona gracias a 12 factores coagulantes que trabajan conjuntamente en lo que se denomina la "cascada de coagulación". Si uno de esos factores no funciona bien, la cascada se interrumpe, se forma más lentamente el coágulo que impide el sangrado y como consecuencia, las lesiones o heridas sangran durante más tiempo de lo normal.

Existen dos tipos de hemofilia en función de cuál sea el factor de coagulación deficitario:

Hemofilia A: está alterado el factor VIII.

Hemofilia B: está alterado el factor IX.

Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid
Calle Virgen de Aránzazu, 29-Local (Madrid)
Tel. 91 729 18 73 / 91 358 50 79
secretaria@ashemadrid.org
www.ashemadrid.org
¡¡¡ Síguenos!!!

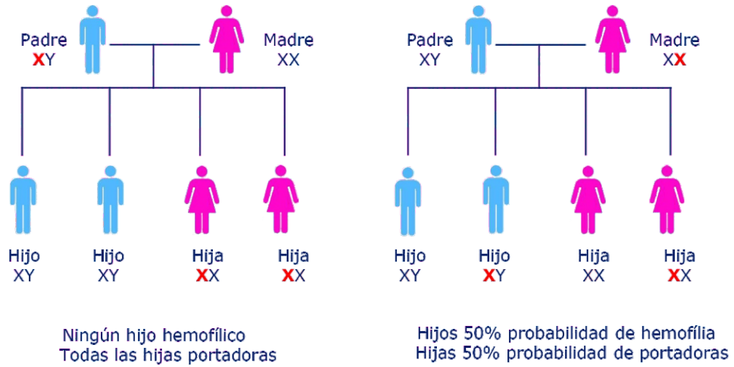
ES/HT/0416/0013

HEMOFILIA: Diagnóstico y Tratamiento

novo nordisk®

¿CÓMO SE HEREDA?

La hemofilia es una enfermedad hereditaria recesiva ligada al sexo. Los cromosomas X e Y definen nuestro sexo, presentando las mujeres dos cromosomas X (XX) y los hombres un X y un Y (XY). Los cromosomas proceden del padre y de la madre y en ellos se encuentra la información genética que define como somos y si padeceremos alguna enfermedad hereditaria. La herencia genética de la hemofilia se asocia al cromosoma X y es en éste, donde se localiza el gen del factor VIII/IX.



En la mujer, si uno de los cromosomas X está dañado y no puede producir el factor VIII/IX, hay otro cromosoma X que puede responder a estos requerimientos. Por ello, puede que las mujeres tengan el gen dañado pero no padezcan la enfermedad o la presenten en grado leve, son entonces portadoras de la hemofilia. El hombre, al tener un solo cromosoma X, si éste está dañado, sufrirá la enfermedad, ya que su otro cromosoma, el Y, no tiene capacidad para producir factor VIII/IX. Una mujer portadora tendrá un 50 % de riesgo de tener un niño hemofílico y un 50% de riesgo de que una niña sea portadora. Las hijas de varones hemofílicos serán todas portadoras y los hijos serán sanos.

Un 30% de los pacientes hemofílicos no presentan antecedentes familiares, y la enfermedad, se produce debido a una mutación espontánea en el cromosoma X.

SIGNOS PRINCIPALES DE LA ENFERMEDAD: HEMORRAGIA Y DOLOR

La hemofilia se manifiesta a través de hemorragias, que pueden ser espontáneas o tras un traumatismo. La hemorragia, es la pérdida de sangre que puede ser:

Interna: la sangre sale de los vasos sanguíneos y permanece en el interior del cuerpo.

Externa: sangrado a través de un orificio natural (nariz, boca, oídos, etc.) o a través de una herida.

Las localizaciones más frecuentes son: hemorragias en mucosas (nasal, encías, etc.), musculares y articulares.

El dolor en la hemofilia se asocia generalmente a hemorragias articulares (hemartrosis) y hemorragias musculares.

HAY DOS TIPOS DE TRATAMIENTO

Tratamiento a demanda

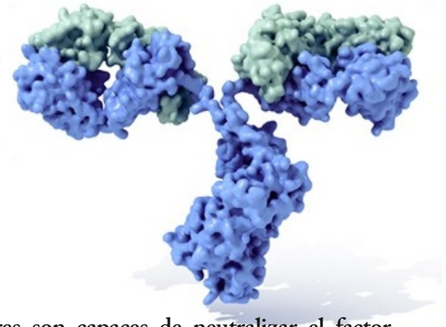
Es el tratamiento utilizado una vez que se ha producido la herida o hemorragia. El factor se administra cada 12 ó 24 horas hasta que la hemorragia se detiene.

Tratamiento de profilaxis

Es la administración de factor de coagulación varias veces a la semana, con el objetivo de mantener unos niveles aceptables y constantes de factor VIII/IX, intentando así disminuir la aparición de hemorragias espontáneas. Suelen realizarse de 2 a 3 inyecciones por semana, en días alternos. Este tratamiento debe iniciarse desde los primeros años de vida, antes de que aparezcan las hemorragias repetidas en las articulaciones.

En algunos niños es difícil canalizar una vía venosa periférica y requieren un acceso venoso denominado port-a-cath. Este sistema se implanta a nivel subcutáneo en el pecho del niño y a través de él se administra el tratamiento intravenoso.

COMPLICACIONES DEL TRATAMIENTO: INHIBIDORES



En ocasiones, al iniciar el tratamiento se desarrolla lo que se conoce como anticuerpo o inhibidor. Las células del sistema inmune no identifican como propio el factor administrado y lo atacan para defender al organismo de lo que considera una partícula extraña.

Estos anticuerpos inhibidores son capaces de neutralizar el factor administrado haciendo que el tratamiento resulte ineficaz. El inhibidor generalmente aparece durante las primeras administraciones de tratamiento (sobre todo las 10 ó 15 primeras).

Es poco probable que se presente tras más de 50 administraciones. Un 10-15% de los pacientes con hemofilia A y un 1-3% de los que presentan hemofilia B, pueden desarrollar un inhibidor.

La Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid es una entidad sin ánimo de lucro dedicada al apoyo de las personas con hemofilia, portadoras, Von Willebrand u otra coagulopatía congénita

Si acaban de diagnosticar a tu hijo, es el peor momento de la enfermedad, ¡ponte en contacto con nosotros! ¡te ayudaremos!

Tenemos un servicio de información y orientación, hacemos actividades para los niños, campamentos, talleres, encuentros de familias, formación en autotratamiento y te ayudaremos en todo lo que puedas necesitar para afrontar la enfermedad.