

curso de formación sobre HEMOFILIA



Dra. Olga Benítez Hidalgo

Hematóloga en la Unidad de Hemofilia. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona

Entrevistada:

Dra. Inmaculada Soto Ortega

Jefe de sección de Hemostasia y Trombosis. Servicio de Hematología y Hemoterapia del HUCA

FISIOPATOLOGÍA Y TIPOS DE HEMOFILIA

1

¿Qué es la hemofilia?

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica hereditaria que se transmite con carácter recesivo ligado al cromosoma X, razón por la que sus manifestaciones clínicas se expresan principalmente en los varones.

Es una enfermedad poco común, de carácter crónico y congénito, que obedece a un déficit de factores de coagulación: el factor VIII o el factor IX.

Su incidencia está en torno a 1/5000 (hemofilia A)-1/30 000 (hemofilia B) varones, con una distribución homogénea en todo el mundo. Aproximadamente el 85 % padece hemofilia A, y el 15 %, hemofilia B.

2

¿Cuál es la manifestación clínica fundamental de la hemofilia?

Es la diátesis hemorrágica congénita con mayor trascendencia clínica por su frecuencia y gravedad. Su manifestación clínica fundamental es la tendencia al sangrado, debido a que el defecto factorial (factor VIII o factor IX) impide o dificulta la correcta coagulación de la sangre.

La expresión clínica de la hemofilia es heterogénea y depende, fundamentalmente, de los niveles residuales de actividad del factor deficitario (factor VIII o factor IX) en el plasma del paciente. Los pacientes pueden experimentar sangrados leves, moderados o graves, los cuales incluso pueden comprometer su vida (como ocurre en el sangrado intracraneal). Estos sangrados pueden ser espontáneos, postraumáticos o posquirúrgicos, o bien suceder tras procedimientos intervencionistas (biopsias, colonoscopias, etc.), y pueden afectar a la piel, a las mucosas o a cualquier órgano o aparato de la economía.

La hemartrosis o sangrado articular es la manifestación clínica más frecuente en las formas graves. Aunque puede presentarse en cualquier articulación, las más afectadas son los tobillos, las rodillas y los codos.

3

¿Qué tipos de hemofilia hay? ¿Existen diferencias entre ellas?

Se conoce como **hemofilia A** la que obedece a un déficit del factor VIII de la coagulación, y como **hemofilia B**, la causada por un déficit del factor IX.

Existe cierto grado de debate acerca de si se trata de la misma enfermedad o, por el contrario, si ambos tipos difieren en la gravedad de sus manifestaciones clínicas de forma que, a igualdad de gravedad, la hemofilia A comportaría mayor frecuencia y gravedad en sus manifestaciones hemorrágicas que la hemofilia B y, por tanto, mayor riesgo de muerte o discapacidad. Los expertos no se ponen de acuerdo al respecto, tanto por la escasa incidencia de la enfermedad en su conjunto como por la diferente incidencia de ambos tipos de hemofilia. Es mucho menos frecuente la hemofilia B, lo que hace difícil extraer conclusiones definitivas.

4

¿Cuáles son los grados de gravedad de la hemofilia y cuál es su relación con la clínica de la enfermedad?

La hemofilia puede ser leve, moderada o grave en función de los niveles residuales del factor deficitario, de forma que, clásicamente, se han considerado **formas graves** de hemofilia las que presentan niveles de factor VIII/IX inferiores al 1 % del valor normal (≤ 1 UI/dl); **formas moderadas** las que presentan valores entre el 2 (2 UI/d) y el 5 % (5 UI/dl) y **formas leves** las que presentan valores entre el 6 (6 UI/dl) y el 40 % (40 UI/dl).

En las **formas leves**, es raro el sangrado espontáneo, pero se pueden producir hemorragias graves tras traumatismos mayores o cirugías/procedimientos intervencionistas

En las **formas moderadas**, ocasionalmente se pueden producir hemorragias espontáneas, pero se puede producir un sangrado prolongado, desproporcionado en cuanto a la afectación hemostática, ante pequeños traumatismos o cirugías/procedimientos intervencionistas menores.

En las **formas graves**, son habituales las hemorragias graves, espontáneas; estas, si bien pueden afectar a cualquier órgano, son características del aparato locomotor: articulares y musculares.

5

¿Puede la hemofilia ocasionar algún tipo de secuela a largo plazo?

Se define el hemartros como sangre en el interior de una articulación y se debe a la rotura de los vasos del plexo subsinovial; así, la sangre rellena la cavidad articular expandiéndola al límite (hemartros «a tensión»), lo que provoca un dolor incoercible e impotencia funcional.

El hemartros repetido, espontáneo o postraumático, característico de la enfermedad, ocasiona la llamada **artropatía hemofílica**, causa principal de discapacidad en estos pacientes. El proceso de reabsorción de este sangrado articular da lugar a una serie de cambios que se inician en la membrana sinovial con vascularización, hipertrofia e inflamación (sinovitis); a su vez, estas alteraciones incrementan el riesgo de sangrado por hipertrofia y fragilidad de la propia sinovial. Se constituye así un círculo vicioso en que el sangrado y el deterioro articular progresivo se retroalimentan.

El deterioro articular así causado se sigue de alteraciones funcionales y pérdida de tono muscular, lo que conlleva mayor inestabilidad articular y propensión a nuevas lesiones. Así se ocasionan cambios articulares estructurales, progresivos e irreversibles con deformidades invalidantes que generan dolor crónico, discapacidad y, en muchas ocasiones, condicionan la indicación de tratamiento quirúrgico en pacientes jóvenes.

Con el patrocinio de:

CSL Behring
Biotherapies for Life™