



El 17 de abril se conmemora el día Mundial de la Hemofilia para concientizar a la población de ésta enfermedad que afecta 1 cada 5 a 10000 nacimientos para hemofilia A y a 1 cada 30 a 50000 nacimientos para Hemofilia B.

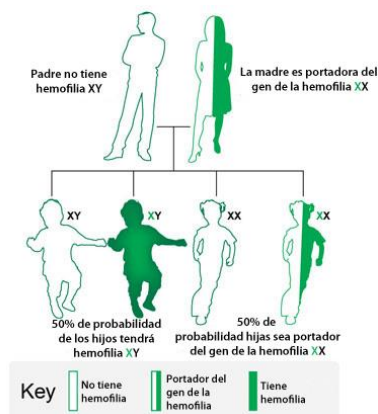


La Hemofilia es una enfermedad genética de la coagulación. Las personas con hemofilia nacen con disminución o ausencia de los factores VIII o IX.

La falta de estos factores hace que la sangre no coagule. El sistema de la coagulación funciona gracias a 12 factores que trabajan conjuntamente en lo que se llama “cascada de la coagulación”. Si uno de ellos no actúa correctamente, la cascada se interrumpe y el coágulo que impide el sangrado tarda más en formarse. Hay dos tipos de hemofilia: Hemofilia A (está alterado el factor VIII) y Hemofilia B (está alterado el factor IX). La hemofilia B es 5 veces menos frecuente que la A.

Son causadas por una mutación o cambio en uno de los genes que da las instrucciones para producir el factor de la coagulación. Este cambio o mutación puede hacer que las proteínas de la coagulación no funcionen correctamente, o que directamente no estén presentes. Estos genes se localizan en el cromosoma X.

Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) y las mujeres tienen dos cromosomas X (XX). Los hombres heredan el cromosoma X de sus madres y los cromosomas Y de sus padres. Las mujeres heredan un cromosoma X de sus madres y un cromosoma X de sus padres.



Por lo tanto, los hombres pueden tener hemofilia si heredan un cromosoma X afectado que tenga una mutación en el gen del factor VIII o del factor IX, así como las mujeres que hereden el X materno alterado. Los síntomas se manifiestan únicamente en los hombres, siendo las mujeres portadoras de la enfermedad. Este padecimiento es hereditario.

El 50% de los varones de madres portadoras manifestará la enfermedad, así como el 50 % de las niñas serán portadoras.

El síntoma común de la hemofilia es el sangrado, que puede comprometer más frecuentemente articulaciones y músculos, pero también puede manifestarse con hematomas de piel y sangrados de nariz, en la orina o en la materia fecal.

Estos pacientes, según la gravedad del déficit, deben realizar tratamiento sustitutivo con el factor deficiente

Los niños con casos graves, desde muy pequeños, se enfrentan a infusiones endovenosas dos o tres veces por semana. En casos leves y moderados lo reciben a demanda, de acuerdo a los episodios de sangrado. Como el Factor IX vive más horas, las infusiones en hemofilia B son cada dos semanas.

Actualmente, la administración regular de concentrados del factor deficiente mejora la coagulación y, por ende, la calidad de vida. Este tipo de tratamiento logra reducir al mínimo la aparición de procesos hemorrágicos, lo que contribuye a equiparar la calidad de vida de los afectados con la del resto de la población. De allí la importancia de mantener bancos de sangre para la preparación de del factor VIII, así como resaltar la importancia de los tratamientos con productos recombinantes, realizados por ingeniería genética.

Se debe contar con un equipo de tratamiento multidisciplinario, que incluya traumatólogos, kinesiólogos, odontólogos, técnicos, enfermeras y psicólogos. Junto con los hematólogos dedicados al seguimiento de éstos pacientes, complementan el cuidado de estos niños para que puedan crecer libres de limitaciones, tanto físicas como psicosociales.

El proyecto GAP (*Global Alliance Progress*) impulsado por la **Federación Mundial de Hemofilia** desarrolló un programa a 10 años (2003-2013) para tratar de conseguir un tratamiento sostenible en 20 países en vías de desarrollo. En el año 2013 se ha iniciado una segunda fase del proyecto (2013-2022) que incluye otros 20 países. La meta es hacer de forma equitativa y lo más segura posible el tratamiento de niños y adultos mayores.

En cuanto al tratamiento ideal de los niños en particular, se realizan en todas las sedes, talleres de infusión domiciliaria, dado que se trata de tratamientos por ahora de forma permanente y dónde padres o cuidadores deben estar familiarizados con las infusiones que requieren sus niños tanto en forma preventiva como ante urgencias de sangrado.

La Hemofilia en varones y mujeres



La Hemofilia en el mundo



La realidad de la hemofilia a nivel mundial

¡Al menos el 75% de las personas con hemofilia en todo el mundo no tienen acceso a los tratamientos!



DÍA MUNDIAL DE LA HEMOFILIA
2020 | 17 DE ABRIL

Transmisión en vivo vía Zoom

Latinoamérica

Hora: 2:00 p.m. (GMT-5)

Organizan y apoyan:



[Ver Imágenes de las Actividades realizadas en Bs. As. y en el Interior del País](#)

Comité de Oncohematología y Medicina Transfusional