
Hemofilia. ¿Por qué no dejo de sangrar?

¿Qué es la hemofilia?

Es una enfermedad de la sangre. En ella se afecta su capacidad de coagularse al salir de los vasos sanguíneos. Se debe a la disminución o ausencia de unos factores de coagulación. Esto da lugar a sangrados frecuentes y hematomas tras mínimos traumatismos.

Hay dos tipos de hemofilia: A y B. El tipo de hemofilia depende del factor de coagulación afectado. En la hemofilia A es el factor VIII y el factor IX en la hemofilia B. La hemofilia A es más frecuente (80-85% del total de casos).

¿Por qué se origina?

La hemofilia se debe a un trastorno genético. Hay una alteración en una zona del cromosoma X. Afecta generalmente a varones. Se hereda por la rama materna. Suelen haber casos previos de hemofilia o sangrados importantes en la familia.

A veces se producen alteraciones genéticas “*de novo*”. Esto es, aparecen casos sin antecedentes familiares. En estos casos, la clínica es similar a los hereditarios.

¿Qué síntomas puedo notar?

Lo más habitual es que el niño con hemofilia presente [hemorragias](#) cuando empieza a gatear o a caminar (a partir de los 8 o 9 meses de vida). Se deben a los traumatismos recibidos. Se producen sobre todo en músculos y articulaciones (rodilla, tobillo, codo, etc.). También pueden aparecer hemorragias en las mucosas ([nariz](#), boca), digestivas (vómitos con sangre, heces con sangre) o dentro del cráneo. Estas últimas son las más graves, pero las menos frecuentes. Tienen riesgo de muerte y de secuelas. Son frecuentes también los sangrados importantes tras una cirugía. No suele haber ningún otro síntoma asociado a las hemorragias.

La frecuencia y la gravedad de las hemorragias dependen del grado de enfermedad. Hay tres grados de enfermedad: leve, moderada y grave. Estos grados dependen del nivel de factor existente en la sangre. Se dice que es leve entre 5 y 40%, moderada entre 1% y 5% y grave menos de un 1%. En los casos graves, las hemorragias son más frecuentes y de mayor volumen, y tienen un mayor riesgo de hemorragias importantes dentro del cráneo o digestivas.

La principal complicación es la alteración funcional de las articulaciones. Esto se produce por cambios en los tejidos de las articulaciones que sufren múltiples hemorragias.

¿Qué pruebas me pedirá el médico?

Ante una persona con hematomas frecuentes o sangrados importantes tras heridas o cirugía, el médico iniciará el estudio de hemofilia.

En primer lugar, hay que valorar el estado general del paciente, por si la pérdida de sangre repercutiera en su estado de salud. Para ello hay que hacer una exploración física y se debe medir la tensión arterial. Además, hay que hacer una [analítica de sangre](#). En esta se medirán la hemoglobina, los glóbulos rojos y los niveles de factor VIII y IX. Si estos niveles son bajos, estará indicado ampliar un estudio de los genes para encontrar la alteración en el cromosoma X.

Al ser una enfermedad casi siempre hereditaria, el médico preguntará sobre si hubo antecedentes familiares de hemofilia o sangrados importantes. Si los hay, es importante que los familiares que lo presenten también sean estudiados por el médico.

¿Cómo se trata? ¿Es necesario realizar seguimiento?

Se trata administrando de forma precoz el factor deficitario en los casos en los que se produzca la hemorragia. Se administra a través de una vía venosa. Es importante que se ponga pronto para evitar que se produzcan daños en los tejidos.

El factor se puede obtener de muestras de plasma procedentes de [donaciones de sangre](#) o fabricado en laboratorios.

También se puede tratar de forma preventiva para [evitar las hemorragias](#). Esto consiste en administrar el factor por vía venosa 2 o 3 veces a la semana. Así se evita que se produzcan las hemorragias y aparezcan complicaciones.

Hay otros tratamientos (agentes que impiden la destrucción del coágulo, desmopresina, etc.) que se pueden asociar con el factor deficitario y que potencian su acción. No son de uso habitual. Actualmente se está empezando a utilizar la terapia génica.

El seguimiento se realizará en consultas especializadas de hematología. El número de visitas dependerá de la gravedad de la hemofilia y de la aparición o no de inhibidores. Estos inhibidores son anticuerpos que se producen a veces tras la administración intravenosa repetida del factor deficitario.

Enlaces de interés

- a. [Programa de TVE "La Aventura del Saber"](#) que cuenta la historia de un joven con hemofilia A grave que lleva años en tratamiento para esta enfermedad.
- b. Recurso web que permite desarrollar nuevos estándares en el cuidado de la hemofilia y dar el apoyo necesario a los pacientes. <https://liberatelife.es/>

Última fecha de actualización: 14-07-2023

Autor/es:

- [Carmelo Gutiérrez Abad](#). Pediatra.. Centro de Salud de las Huelgas. Burgos.
- [Ruth Villaverde Palacios](#). Diplomada en enfermería.. Centro de Salud García Lorca. Burgos.

