

CARRERA DE MEDICINA

Nombre del Ensayo

HEMOFILIA

Autor

Lizeth Carolina Mejia

Curso & Paralelo

Cuarto Semeste- B

Asignatura

Fisiopatologia

Fecha

1 Julio 2017

Manta- Manabí - Ecuador



INTRODUCCION

La hemofilia es una enfermedad genética recesiva que impide la correcta coagulación de la sangre debido a la deficiencia en los factores de coagulación VIII Y IX, Existen tres tipos de hemofilia; la hemofilia A que también es conocida como hemofilia clásica, se debe a deficiencia del factor VIII, mientras que, la hemofilia B o también llamada Enfermedad de Christmas, se caracteriza por la deficiencia del factor IX y la Hemofilia C que se debe a un déficit congénito del factor de Coagulación XI. De los tipos de hemofilia que existen, la hemofilia A y B son las más comunes y la C, solo se presenta raramente, además, la persona que tenga la enfermedad solo tendrá poca cantidad de un solo factor de coagulación, más no de los dos al mismo tiempo. (Gerste, 2017)

Es una enfermedad ligada al cromosoma X, por lo tanto, solamente los hombres pueden padecerla, mientras que las mujeres pueden ser solamente portadoras.

La hemofilia se la puede clasificar de acuerdo a su gravedad en leves, moderadas y severas, dependiendo de la cantidad de factor de coagulación que producen. y así mismo se presentarán sus síntomas, los que pueden ser: desde sangrados muy frecuentes incluso en las articulaciones o en los músculos o síntomas que nada más se presentan al momento de un traumatismo grave o al momento de una cirugía

Dentro del siguiente ensayo se comentará sobre la definición de la enfermedad, su fisiopatología, los síntomas, grados de severidad, la forma en cómo afecta a las articulaciones y a los músculos como lugares donde hay más gravedad de la enfermedad, la forma de diagnosticarlo y así también el tratamiento que se les puede dar a las personas que sufren de hemofilia

ABSTRACT

Hemophilia is a genetic recessive disease that prevents correct blood clotting due to deficiency in clotting factors. VIII AND IX, There are three types of hemophilia; Hemophilia B or also called Christmas Disease, which is characterized by factor IX deficiency and hemophilia C which is due to a congenital deficiency of Coagulation factor XI. Of the types of haemophilia that exist, hemophilia A and B the most common and C, only rarely occurs, in addition, the person who has the disease only makes a small amount of a single coagulation factor, but not the two At the same time (Gerste, 2017)

It is a disease linked to the X chromosome, therefore, only the men can suffer it, whereas the women can be only carriers.

Hemophilia can be classified according to its severity into mild, moderate and severe, depending on the amount of clotting factor it produces. And also its symptoms are presented, which can be: from very frequent bleeding even in the joints and muscles or symptoms that are only present at the time of a serious trauma or the time of surgery

Within the next test we discussed the definition of disease, pathophysiology, symptoms, degrees of severity, shape and form of affects to joints and muscles as places where there is more severity of the disease, form Diagnosis and so on Also the treatment that can be given to people suffering from hemophilia

HEMOFILIA

Es una enfermedad de origen genético, recesivo y ligada al cromosoma X, clínicamente la manifiestan los hombres, las mujeres son portadoras, si bien, excepcionalmente la padecen bajo condiciones muy especiales (Chavez, 2008)

La hemofilia se caracteriza por un trastorno hemorrágico donde la coagulación esta alterada debido a falta o deficiencia en los factores de coagulación que, junto con las plaquetas, se encargan de taponar la lesión de los vasos sanguíneos y reducir el sangrado. (Camarero, 2017). Se produce por alteraciones ya sea estructurales o moleculares en los genes¹ F8 Y F9 que codifican los factores hemostáticos VIII Y IX.

Existen dos tipos de hemofilia:

- Hemofilia A: o también denominada clásica, conlleva la deficiencia o ausencia de factor VIII (glucoproteína contenida en el plasma sanguíneo). Esta producido con un rasgo hereditario recesivo ligado al cromosoma X.
Las mujeres gracias a la presencia de dos cromosomas X, si uno de ellos falla, el otro puede producir suficiente factor VIII. Caso contrario en los hombres, debido a que solo poseen un cromosoma X.
- Hemofilia B: o también conocida como Enfermedad de Christmas, se caracteriza por una deficiencia en el factor IX. Este factor defectuoso también se encuentra en el cromosoma X por lo que las mujeres pueden ser portadoras, mientras que los hombres no pueden equilibrar la falta del gen y padecen hemofilia. (Liras, 2012)
- Hemofilia C: Es muy rara y se caracteriza por un déficit congénito del factor XI, se diferencia de la hemofilia A y B por hemorragias moderadas normalmente después de una cirugía o un trauma. (Goudemand, 2009)

¹ Según Genagen, Los genes son las unidades de almacenamiento de información genética, segmentos de ADN que contienen la información sobre cómo deben funcionar las células del organismo

FISIOPATOLOGIA

Cascada de coagulación: La hemostasia se encuentra regulada por ciertos mecanismos, los cuales, se encuentran contrarrestados por mecanismos reguladores que limitan la acumulación de plaquetas y de fibrina en el área de la lesión.

La cascada de coagulación es un conjunto complejo de reacciones proteolíticas² que producen la formación del coagulo de fibrina. El proceso de coagulación se inicia gracias a sustancias activadores secretadas por los vasos, plaquetas y proteínas sanguíneas. Se puede producir mediante dos vías: Extrínseca e intrínseca, al unirse forman la vía común que tiene como resultado la fibrina entrecruzada, que es la que posteriormente formara el coagulo.

El cuerpo humano tiene 13 factores de coagulación que intervienen al momento de una lesión (Enumerados del I al XIII en números romanos). La hemofilia se genera por un poco cantidad de los factores de coagulación VIII O IX, pero la persona que tiene esta enfermedad tiene deficiencia de un solo factor, pero nunca de los dos al mismo tiempo.

Hay dos tipos principales de hemofilia:

1. La hemofilia A se produce por mutaciones del gen del factor VIII en posición Xq28, representa alrededor del 80% de los casos.
2. La hemofilia B por mutación del gen del factor IX en posición Xq27 (Griffin, 2015)

Un tercio de las mutaciones aparecen de novo³ dando lugar ya sea a una mujer portadora o a un hombre enfermo, en los que no intervienen los antecedentes familiares. La clínica es la misma para la deficiencia de los dos factores, debido a que ambos actúan conjuntamente en la vía intrínseca de la coagulación.

Aunque los pacientes hemofílicos pueden sangrar en cualquier parte, las áreas más específicas donde se producen son las articulaciones, hematomas musculares produciendo mayor morbilidad si no hay existencia de un tratamiento adecuado. La edad

² Según Dr. Martin Ruiz, Dícese de una sustancia que disuelve las materias albuminoides o proteicas.

³ Según Genagen, Es una mutación que aparece por primera vez en una familia. Ni los padres ni los abuelos presentan esta alteración genética.

de aparición y gravedad de manifestaciones clínicas dependen de los niveles del factor. Los casos más graves se presentan en la Hemofilia A en donde se presentan sangrados profundos de forma espontánea o con mínimos traumatismos. (Bravo, 2012)

SINTOMAS

Los signos más comunes en casos leves de hemofilia son mínimos; hasta que se somete a una cirugía o sufre un traumatismo, entre los que encontramos

- El síntoma principal es el sangrado incesante⁴ durante un plazo amplio de tiempo
- Moretones que no siguen una pauta habitual en localización y/o en cantidad
- Hemorragias nasales que no se cortan
- Sangrado excesivo al morderse los labios, perder un diente o quitárselo en la consulta de un dentista
- Articulaciones dolorosas o inflamadas
- Sangre en la orina (Griffin, 2015)

GRADOS DE SEVERIDAD

La severidad describe que tan serio puede ser el problema, depende de la cantidad de factor de coagulación que falta en la sangre de una persona

- Las personas con hemofilia leve generalmente sufren hemorragias a consecuencia de cirugías o traumatismos graves, en algunos casos las personas nunca pueden tener problemas de sangrado
- Las personas con hemofilia moderada presentan hemorragias con menos frecuencia, una vez al mes. Pueden sangrar durante mucho tiempo tras una cirugía, una lesión seria o procedimientos odontológicos, es raro que sangren sin un motivo claro
- Las personas con hemofilia severa tienen frecuentemente hemorragias en músculos o articulaciones, si no hay existencia de un tratamiento preventivo, es posible que sangre una o dos veces por semana. Frecuentemente la hemorragia es espontanea, es decir sin causa aparente. (Rodriguez, 2012)

⁴ Según WordReference, Repetido, frecuente, habitual; tanto que no parece tener fin.

AFECTACION DE LA HEMOFILIA EN LAS ARTICULACIONES.

Los huesos se encuentran unidos por una capsula articular que a su vez presenta un revestimiento denominada membrana sinovial⁵, con muchos capilares. Se produce un fluido aceitoso que le permite a la articulación su movimiento. Si los capilares de la membrana sinovia se lesionan, sangraran, pero, otras veces, de forma espontánea y natural pueden causar sangrado sin ninguna lesión, además puede sangrar debido al rozamiento propio y natural de la articulación. (Camarero, 2017)

En una persona sin la enfermedad, el mecanismo de la coagulación detiene la hemorragia rápidamente, pero en personas con Hemofilia la hemorragia continua. Esto ocasiona que la articulación se inflame y aparezca el dolor característico. Los comienzos de una hemorragia articular, también llamada hemartro, se caracterizan por un hormigueo y una sensación de calor en la articulación. Al irse llenando la cápsula de sangre, la articulación se inflama todavía más y el dolor es mayor hasta que se pierde casi la totalidad de la movilidad. Sin un tratamiento adecuado y tras repetidas hemorragias en una misma articulación la membrana sinovial sangrará más fácilmente cada vez y los restos de sangre que se van depositando en la articulación van dañando los tejidos, se deja de producir el líquido sinovial y el roce de los huesos ocasiona el deterioro parcial o total de la articulación. Esta situación que puede llegar a una discapacidad de mayor o menor grado de severidad se conoce como artrosis o artropatía hemofílica, que puede llegar a ser invalidante. La articulación se torna rígida, dolorosa al moverla e inestable. Se vuelve todavía más inestable a medida que los músculos que la rodean se debilitan. Estas hemorragias se producen, fundamentalmente, en rodilla en un 44%, en codo en un 25%, en tobillo en un 15%, en hombro en un 8%, en cadera en un 5% y en otras localizaciones en el 3% de los casos. (Camarero, 2017)

AFECTACION DE LA HEMOFILIA EN LOS MUSCULOS

Las hemorragias musculares se producen por lesiones de los capilares por causas conocidas o desconocidas, en este tipo de hemorragias, el músculo se encuentra rígido y adolorido, acompañado de dolor, inflamación, calor y dolor al tacto, si es superficial se

⁵ Según Salud.ccm.net, fluido viscoso y transparente que se encuentra en las articulaciones.

producirán moretones y si es profundo podría causar presión sobre nervios o arterias, causando hormigueo o adormecimiento. Todo esto terminara en un espasmo⁶ muscular como un mecanismo de defensa, las hemorragias musculares normalmente ocurren en pantorrillas, muslos y parte superior de los brazos (Liras, 2012)

Además, se pueden presentar hemorragias graves en la cabeza provocando muerte, en especial en niños, estas hemorragias pueden ocasionar dolor, náuseas, vómitos, somnolencia⁷, confusión, torpeza, debilidad, convulsiones y perdida de la conciencia.

Las hemorragias de la garganta pueden ser por infecciones, lesiones, inyecciones dentales o cirugía, causando inflamación, así como dificultad para tragar y respirar.

DIAGNOSTICO

El diagnostico se centrará en la determinación del tipo de hemofilia y en el nivel de gravedad. El medico realizara un estudio del historial clínico del paciente y un análisis de sangre donde se medirán niveles y grado de actividad de los diferentes factores de coagulación

Nivel	Porcentaje de actividad normal del factor en la sangre	Número de unidades internacionales (UI) por mililitro (ml) de sangre entera
Rango Normal	50%-150%	0.50–1.5 IU
Hemofilia Leve	5%-40%	0.05–0.40 IU
Moderada	1%-5%	0.01--0.05 IU
Severa	por debajo del 1%	por debajo del 0.01 IU

⁶ Según Onmeda, es un agarrotamiento fuerte de un músculo que se produce por la contracción involuntaria y súbita de un músculo determinado.

⁷ Según MedLine, Se refiere a sentirse anormalmente soñoliento durante el día.

Además, para concretar el diagnóstico de hemofilia, los especialistas pueden recurrir a diferentes métodos de detección en sangre, desde un hemograma completo, la prueba de tiempo de protrombina y la prueba de tiempo de tromboplastina parcial activado (miden el tiempo que tarda la sangre en coagularse) a la prueba de fibrinógeno (permite conocer la capacidad de la persona de formar coágulos sanguíneos).

Cuando se sabe que la madre es portadora, existe la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal para la hemofilia mediante el análisis del líquido amniótico extraído por punción (amniocentesis). Se realiza entre la 9 y 11 semana de gestación.

Actualmente existe una técnica novedosa que es el Diagnóstico preimplantación⁸. Se basa en el análisis de la presencia de la mutación en una sola célula lo que permite seleccionar el embrión sano para implantarlo en el útero materno (Camarero, 2017)

DIAGNOSICO DE LA HEMOFILIA SIN ANTECEDENTES FAMILIARES,

No todos los casos de hemofilia son herencia. De hecho, se estima que unos de tres niños nacidos con hemofilia no tienen ningún familiar que presente el problema, para lo cual el médico realizara la prueba diagnóstica si él bebe tiene una de estas situaciones

- Tras un parto complicado o instrumental (con fórceps o con ventosa) aparece sangrado en la cabeza del pequeño.
- Tras una circuncisión se observa un sangrado prolongado en el tiempo.
- Si después de realizar al recién nacido las pruebas metabólicas o del talón sigue sangrando.
- Una vez que el niño ya gatea, presenta muchos moretones sin causa aparente. (Gerste, 2017)

TRATAMIENTO

TRATAMIENTO RESTITUTIVO DE FACTOR

La hemofilia se trata mediante la administración por vía intravenosa del factor deficiente VIII o IX a la dosis adecuada en función de la edad y grado de severidad del episodio

⁸ Según el Dr, Kuwayama, es un nuevo método de diagnóstico que se realiza en el embrión antes de su implantación en el útero.

hemorrágico. Los concentrados utilizados de factores pueden ser plasmáticos o recombinantes, ambos sometidos a procesos de inactivación viral.

La ventaja hoy día del tratamiento de la Hemofilia es que se puede llevar a cabo en el propio domicilio mediante protocolos de autotratamiento por parte del propio paciente, adiestrado convenientemente por profesionales sanitarios para que, así, logren la mayor autonomía personal posible. (Liras, 2012)

TERAPIA GENICA Es una técnica experimental que intenta proporcionar al cuerpo la información que no tiene. La hemofilia es una buena candidata para este tipo de terapia debido a que es causada por un solo gen defectuosa (Griffin, 2015)

PREVENCION

- Cuidado dental: la buena higiene dental es esencial para prevenir la enfermedad periodontal⁹, la cual predispone a gingivorragias¹⁰. De ser necesaria una extracción dental se debe establecer un plan de manejo con las especialidades involucradas, para asegurar una adecuada hemostasia
- Actividad física o deportiva: debe ser fomentada para promover la buena forma física y desarrollo neuromuscular normal
- Valoración ortopédica: la disminución en la densidad ósea puede estar disminuida en los sujetos con hemofilia, además, es común el desarrollo de artropatías, por lo cual es necesaria la valoración ortopédica al menos cada año.
- Educación acerca de la enfermedad: debe involucrar tanto al paciente como a su familia y asegurar que se cubran adecuadamente las necesidades relativas al padecimiento.
- Vacunación: deben ser vacunadas las personas con desórdenes de sangrado, preferentemente de forma subcutánea, a menos que estén protegidas por infusión de concentrados del factor de coagulación deficiente.

⁹ Según MedLinePlus es una patología que afecta a los tejidos que soportan a los dientes. Es una patología infecciosa causada por bacterias presentes en la boca.

¹⁰ Según Dr. Martin Dian, Es una hemorragia en las encías.

CONCLUSIONES

- En conclusión, La hemofilia es una enfermedad genética que afecta a la coagulación de la sangre por defecto en alguno de factores producidos por las plaquetas, entre los que más comunes son VIII Y IX, Hemofilia A y B. Las personas que padecen esta enfermedad (hombres), solamente tendrán insuficiencia de uno de los dos factores, más no, de los dos al mismo tiempo.
- Es importante que se realice el tratamiento adecuado a las enfermedades por hemofilia grave debido a que puede generar degradación de las articulaciones e incluso pérdida de la actividad muscular, existen varios mecanismos entre los que están la administración del factor de coagulación que esta deficiente y si posteriormente se logra establecer la terapia génica como tratamiento, sería un gran avance debido a que se encarga de corregir los errores en los genes que producen estos factores de coagulaciones, reestableciéndoles su función normal
- Cuando existe un antecedente familiar de hemofilia, es importante tener prevenciones para no presentar las manifestaciones de la enfermedad, entre las cuales se encuentran: Lavado de dientes cuidando siempre las encías, actividad física, valoraciones ortopédicas, educación sobre la enfermedad etc. Ya que con los respectivos cuidados, podría no hacerse presente durante toda la vida, en casos leves de hemofilia.

BIBLIOGRAFIA

Bravo, A. C. (2012). Obtenido de *Pediatría integral.es*:

<https://www.pediatriaintegral.es/wp-content/uploads/2012/xvi05/04/Fisiopatologia.pdf>

Camarero, N. D. (18 de Abril de 2017). *WebConsultas* . Obtenido de

<http://www.webconsultas.com/hemofilia/hemofilia-563>

Chavez, J. G. (2008). *Hemofilia* . Obtenido de

http://www.anmm.org.mx/GMM/2013/n3/GMM_149_2013_3_308-321.pdf

Gerste, T. (enero de 2017). *MedLine Plus*. Obtenido de

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000537.htm>

Goudemand, J. (Octubre de 2009). Obtenido de [http://www.orpha.net/consor/cgi-](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=329)

[bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=329](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=329)

Griffin, G. (Enero de 2015). *KidsHealth.Org*. Obtenido de

<http://kidshealth.org/es/teens/hemophilia-esp.html#>

Liras, A. (Mayo de 2012). *AgadHemo* . Obtenido de [http://www.hemofiliagalicia.com/la-](http://www.hemofiliagalicia.com/la-hemofilia/que-es-la-hemofilia/)

[hemofilia/que-es-la-hemofilia/](http://www.hemofiliagalicia.com/la-hemofilia/que-es-la-hemofilia/)

Rodriguez, M. (Mayo de 2012). *WFH NETWORK*. Obtenido de

<https://www.wfh.org/es/page.aspx?pid=932>

LINKGRAFIA

<http://fedhemo.com/que-es-la-hemofilia/>

<http://www.cuidateplus.com/enfermedades/medicina-interna/hemofilia.html>

[http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-](http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/hemofilia)

[hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/hemofilia](http://www.genagen.es/area-pacientes/informacion-genetica-y-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-mas-frecuentes/hemofilia)

<https://www.nhlbi.nih.gov/health-spanish/health-topics/temas/hemofilia/signs>