

CARRERA DE MEDICINA

Nombre del Ensayo

HEMOFILIA

Autor

CUNALATA ZAMBRANO MICHAEL ALEXIS

Curso & Paralelo

4TO "B"

Asignatura

FISIOPATOLOGÍA

Fecha

01-12-2018

Manta- Manabí - Ecuador



ESU3michael cunalata 01-12-2018

Michael Alexis Cunalata Zambrano

RESUMEN.

La hemofilia es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X, lo que significa que en el caso concreto de la hemofilia la transmiten las mujeres que la portan y los hombres son los que la padecen, esto es debido a la dotación de dos cromosomas X en las mujeres y un X en los hombres.

El tipo más común de hemofilia es la A en la cual no tiene el factor VIII y la menos común la B en la cual no se tiene el factor IX.

Su cuadro clínico se caracteriza por sangrado excesivo, moretones, dolor.

El diagnóstico es mediante una muestra de sangre.

SUMMARY.

Hemophilia is a hereditary disease linked to the X chromosome, which means that in the specific case of hemophilia the transmission of the women who carry and the men who suffer, this is due to the endowment of the X chromosomes in the Women and a X in men.

The most common type of hemophilia is A in which it does not have factor VIII and the least common is B in which factor IX is not available.

His clinical picture is characterized by excessive bleeding, bruising, pain.

The diagnosis is through a blood sample.

Palabras clave: sangre, hemofilia, coagulación, factor VIII, factor IX, sangrado.

INTRODUCCIÓN.

El sistema hematopoyético es el sistema encargado de la formación de la sangre. Esto quiere decir que es el conjunto de células presentes en la médula ósea, sangre y el sistema linfóide. Los órganos y tejidos hematopoyéticos funcionarán en mayor o menor medida según la etapa vital del individuo. Tienen un origen común en una célula denominada como pluripotencial.

La célula primordial o pluripotencial da origen a las diferentes líneas de células, incluyendo la línea roja compuesta por eritrocitos, la línea blanca que son las células del sistema de defensa y las plaquetas. Existen factores que estimulan las células en la médula ósea para la formación de nuevas células sanguíneas y a estos factores se les denomina de crecimiento.

Las enfermedades más comunes del sistema hematopoyético son la leucemia, las anemias y los linfomas. De entre las cuales me he decidido a hablar sobre la hemofilia.

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario, en el cual la sangre no va a coagular de manera adecuada.

Esto puede causar hemorragias tanto espontáneas como después de una operación o de tener una lesión.

El presente ensayo tiene como objeto el de realizar un análisis entre las enfermedades recesivas ligadas al cromosoma X, de entre las cuales se destaca la hemofilia, tanto de sus tipos A o B. En el análisis hablaremos sobre la hemofilia como una enfermedad de coagulación de la sangre. Esto es fundamental desde el punto de vista desde la genética, ya que está misma la determina.

DESARROLLO.

¿Qué es la hemofilia?

La hemofilia es una patología de la coagulación de la sangre, debido a que se cree que la manifestación de esta misma es una enfermedad genética ligada al cromosoma X. Que consiste en la dificultad para coagular la sangre correctamente.

Entre sus características están la aparición de hemorragias internas y externas, esto debido a la deficiencia parcial de una proteína coagulante denominada globulina antihemofílica, que es uno de los factores de coagulación.

Cabe destacar que pueden existir otros factores que intervienen en las características de manifestación variable en los pacientes. Entre ellos tenemos las características intrínsecas de los factores VIII o IX, presencia de genes modificadores y factores ambientales que influyen sobre la gravedad de la enfermedad.

Es heredada en el 70% de los casos mientras que en el 30% restante se manifiesta como una mutación.

En la mayoría de los casos las personas con hemofilia pueden realizar sus actividades con normalidad.

En casos de que la hemofilia produzca sangrado interno, las articulaciones suelen verse afectadas, limitando las actividades de la persona.

La hemofilia puede causar:

- Hemorragia en la cabeza y otras veces en el cerebro. Ocasiona convulsiones y parálisis.
- Hemorragia dentro de las articulaciones.
- Y la muerte cuando la hemorragia no es detenida.

Existen deportes y actividades que se recomiendan a adultos y niños que tienen hemofilia:

- Natación.
- Ciclismo “usar casco”

- Caminar.
- Tenis

También hay deportes que son posibles realizarlos, pero implican un mayor riesgo de sangrado:

- Beisbol.
- Basquetbol

Deportes que implican alto riesgo de sangrado:

- Fútbol.
- Hockey.
- Lucha libre.
- Levantamiento de pesas.
- Fútbol americano.

¿Cuáles son sus tipos?

Existen dos tipos de hemofilia:

- Hemofilia A: También denominada hemofilia clásica o por deficiencia del factor VIII.
- Hemofilia B: Es por deficiencia del factor IX. Conocida también como la enfermedad de Christmas.

Hemofilia A.

Es un trastorno hemorrágico hereditario causado por la falta del factor de coagulación sanguínea VIII. Sin la suficiente cantidad de este factor la sangre no va a poder coagular correctamente para detener el sangrado.

Se hereda de forma ligada al cromosoma X recesiva. Las mujeres portadoras pueden presentar un riesgo del 50% de transmitir el cromosoma afectado a la descendencia.

De tal manera que los hijos varones resultarán afectados, mientras que las hijas que lo hereden serán portadoras sanas. Los varones afectados transmiten la mutación a todas

sus hijas. Los factores de riesgo para la hemofilia de este tipo incluyen: Ser hombre y antecedentes familiares de sangrado.

Existe el diagnóstico genético preimplantacional: En el cual las mujeres que porten la hemofilia A tienen un riesgo elevado de transmitirlo a sus descendientes, y tienen pocas opciones reproductivas.

Hasta la actualidad ellas podían decidirse por la adopción, un tratamiento de FIV con donante de ovocitos o concebir un hijo con la enfermedad y optar por un aborto terapéutico.

Este tipo de diagnóstico ofrece la posibilidad de tener un hijo sin transmitirle la enfermedad genética. Debido a que permite seleccionar y transferir aquellos embriones libres de la mutación causante.

Ya que analiza las células que vienen de embriones que se obtienen a través de técnicas de reproducción asistida como la fertilización in vitro o la inyección intracitoplasmática para posteriormente analizarlos.

Hemofilia B.

También conocida como enfermedad de Christmas es el segundo tipo de hemofilia más común. Es un trastorno hemorrágico hereditario que proviene de una deficiencia del factor IX. Las personas que nacen con hemofilia B son comúnmente hombres ya que el gen se ubica en el cromosoma X. Las mujeres al tener dos cromosomas X uno de estos por lo general un cromosoma X sano que equilibra el posible gen del factor IX defectuosos del otro cromosoma.

Esto no ocurre en los hombres debido a que tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Sus síntomas pueden variar de presentar hemorragias espontáneas a hemorragias frecuentes.

La hemofilia por lo general se diagnostica en el momento del nacimiento. Pero también puede adquirirse más tarde si el cuerpo empieza a producir anticuerpos que ataquen y destruyan los factores de coagulación.

Transmisión hereditaria.

Su defecto se encuentra en el cromosoma X.

Es decir, el cromosoma que se relacione con el sexo transmitida por mujeres “portadoras” y la padecen los hombres debido a que las mujeres poseen dos cromosomas X y el hombre solo uno.

La transmisión de hemofilia se considera recesiva y no dominante.

Debido a que puede que no aparezca en una generación siguiente, pero sí aparezca en otra generación posterior. Esto es debido a que se presenten portadoras sanas o varones sanos y por lo tanto aparezca en la siguiente generación.

¿Cuáles son las causas de la hemofilia?

Es causada por una mutación en uno de los genes que produce las proteínas del factor de coagulación necesarias para formar un coágulo de sangre. De tal forma que este cambio impida la correcta coagulación. Se codifica en el cromosoma, por lo tanto, es una enfermedad ligada casi en exclusiva a los varones. Los hombres tienen un cromosoma X y uno Y. Mientras que las mujeres dos cromosomas X. De tal forma que, si en la mujer se presenta, el otro cromosoma X puede suplir esa falencia. Cosa que en el hombre no sucede eso. El déficit de estos factores de coagulación causa hemorragias.

La hemofilia adquirida es un tipo poco frecuente que aparece cuando el sistema inmunitario de la persona ataca los factores de coagulación de la sangre.

Se los asocia a:

- Cáncer.
- Esclerosis múltiple.
- Embarazo.
- Afecciones autoinmunitarias.

Síntomas de la hemofilia.

El sangrado prolongado es el síntoma principal. Es visible por primera vez en un bebé cuando es circuncidado.

Los síntomas pueden ocurrir después de una cirugía o lesión.

Las lesiones leves pueden pasar desapercibidas hasta etapas posteriores de la vida.

- Hematomas.
- Sangre en heces u orina.
- Sangrado nasal.
- Sangrado en articulaciones.
- Sangrado sin causa alguna.
- Sangrado prolongado por heridas.
- Sangrado en vías urinarias y digestivas.

Por otro lado, tenemos el sangrado en el cerebro: Un simple golpe en la cabeza puede provocar un sangrado en el cerebro en algunas personas que padecen hemofilia grave. Ocurre con poca frecuencia. Cabe destacar que es una complicación grave.

Signos y síntomas:

- Dolor intenso de cabeza.
- Somnolencia.
- Visión doble.
- Debilidad o torpeza.
- Convulsiones.
- Vómitos reiterados.

Complicaciones de la hemofilia.

Algunas de las complicaciones van a ser:

- Infección: Debido a que las personas que la posean deben recibir transfusiones de sangre esto va a aumentar el riesgo de recibir derivados contaminados.
- Daño en articulaciones: El sangrado interno frecuente sin tratar puede provocar artritis o destruir la articulación.
- Sangrado interno profundo: El sangrado en la parte profunda del músculo provoca que estos se hinchen. Esta hinchazón a su vez puede presionar los nervios y ocasionar el entumecimiento o dolor.

- Reacción adversa al tratamiento con factores coagulación: Cuando esto ocurre el sistema inmunitario elabora proteínas que desactivan los factores de coagulación haciendo que el tratamiento sea menos efectivo.

Diagnóstico.

Se centra en determinar el tipo de hemofilia y en el nivel de gravedad que este tenga. El médico manda a realizar un análisis de sangre en el que se miden los niveles y grado de actividad de los distintos factores de coagulación. La hemofilia A se diagnostica por pruebas del grado de actividad de coagulación factor VIII mientras que la hemofilia B se mide el grado de actividad del factor IX. Entre las pruebas de detección encontramos:

- Prueba tiempo de tromboplastina parcial activado: Mide cuánto tarda la sangre en coagularse.
- Prueba del tiempo de protombina: Mide la capacidad de coagulación de factores I, II, V, VII, X.
- Prueba de fibrinógeno: Evalúa la capacidad del paciente para formar coágulos de sangre.
- Hemograma completo: Mide la cantidad de hemoglobina, el tamaño y cantidad de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas en sangre.

Tratamiento.

El tratamiento más importante en el caso de hemofilia grave es el reemplazo del factor de coagulación que se necesite a través de una estructura tubular que luego se coloca en una vena. Este tratamiento es usado para combatir un episodio de sangrado que puede incluir hemorragias internas. Puede reducir o prevenir el daño en articulaciones o músculos que puedan causar las hemorragias internas. Este factor de coagulación puede producirse a partir de sangre donada. Otros tratamientos involucran:

- Sellantes de fibrina: Promueven la coagulación y la curación.
- Desmopresina: Esta hormona puede estimular al organismo que libere más cantidad de factor de coagulación. Se la inyecta directamente en la vena.
- Fisioterapia: Alivia los signos y síntomas si el sangrado interno daña las articulaciones.

- Amicar: Sustancia química que se administra intravenosa o oral. Previene que los coágulos se deshagan formando un coágulo más firme.
- Crioprecipitado: Contiene cantidades abundantes del factor de coagulación VIII, se usa para controlar hemorragias graves.
- Primeros auxilios en cortes pequeños: Ejercer presión y usar un vendaje detendrá el sangrado. En zonas pequeñas de sangrado debajo de la piel se debe utilizar una compresa de hielo.

Importancia del tratamiento temprano.

Es importante debido a que existe una dificultad sobre la conveniencia de generar un tratamiento preventivo con factor VIII o factor IX en niños que tengan hemofilia grave, antes de la aparición de lesiones articulares.

La historia familiar es importante para esta detección, así como determinar la actividad de estos factores en la descendencia. Hoy en día se puede detectar hasta en fase prenatal por diferentes técnicas genéticas en parejas con riesgo. Esto consiste en administrar por vía intravenosa el factor deficiente con una dosis adecuada en función al grado de severidad de la enfermedad.

En la edad adulta la continuación de este tratamiento se deberá valorar según el patrón hemorrágico del paciente.

CONCLUSIÓN.

- Puedo decir que las personas que padecen de hemofilia tienen un déficit de algún factor de coagulación y que por ende la sangre tardará más tiempo en formar el coágulo, aunque llegue a formarse no será consistente y no logrará formar un tapón que logre detener la hemorragia.
- Queda claro que a pesar de ser una alteración genética esto no impide que la persona que la tenga pueda llevar una vida normal, pero obviamente manteniendo los cuidados necesarios para evitar lesiones peligrosas.
- En personas con hemofilia grave sin importar lo pequeñas que sean las heridas estas pueden originar abundantes pérdidas de sangre. De tal forma que son peligrosas si no se las trata de forma adecuada. Ya que en casos extremos puede llevar a tener graves heridas, que por consiguiente producirán complicaciones y en algunos casos la muerte.
- Esta enfermedad al ser hereditaria prevenirla puede ser complicado. Si se sospecha que la persona tiene y esta quiere tener hijos le deben hacer estudios para determinar si es portador del gen o no y cuando la hemofilia ya se encuentra desarrollada en la persona se puede incorporar al organismo la proteína faltante que produce la enfermedad, de tal forma que se pueda regular el funcionamiento de coagulación.

BIBLIOGRAFÍA

- Castillo, Dunia. *Scielo*. Abril de 2013.
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892013000200001.
- Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo de los CDC. *Cdc*. 19 de Julio de 2017.
<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hemophilia/diagnosis.html>.
- . *Cdc*. 17 de Julio de 2017.
<https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hemophilia/treatment.html>.
- El personal de Healthwise. *NorthShore*. 9 de octubre de 2017.
<https://www.northshore.org/healthresources/encyclopedia/encyclopedia.aspx?DocumentHwid=aa66376&Lang=es-us>.
- Esparza, Maria. *Redalyc*. 10 de Agosto de 2005.
<http://www.redalyc.org/html/4577/457745546033/>.
- Federación Mundial de Hemofilia . *wfh*. 2010. <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1284.pdf>.
- Healthwise. *Cigna*. 9 de Octubre de 2017. <https://www.cigna.com/individuals-families/health-wellness/hw-en-espanol/temas-de-salud/complicaciones-de-la-hemofilia-ue4551>.
- Mantilla, Johana, Claudia Beltrán, y Ana Jaloma. *Scielo*. Febrero de 2005.
http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0016-38132005000100012.
- Orphanet. *Orphanet*. Mayo de 2009. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=448.
- Pronacera Therapeutics. *Pronacera T*. 18 de Abril de 2017.
<https://www.pronacera.com/es/hemofilia-como-el-diagnostico-genetico-preimplantacional-puede-ayudar-a-prevenirla-e-incluso-erradicarla/>.

- Pollak ES and High KA. Hemophilia B: Factor IX Deficiency. En: The metabolic basis of inherited disease. Scriver CR, Beaudet AL, Sly Ws, Valle D. (Eds). Mc Graw–Hill. Inc. 8th. Edition New York, 2001, p. 4393–4413.
- Haig H, Kazazian Jr. Hemophilia A: Deficiency of Coagulation Factor VIII. En: The metabolic basis of inherited disease. Scriver CR, Beaudet AL, Sly Ws, Valle D. (Eds). Mc Graw Hill. Inc. 8th. Edition, New York, 2001. p. 4367–4392.
- Carruyo-Vizcaíno, C., Vizcaíno, G., Carrizo, E., Arteaga-Vizcaíno, M., Sarmiento, S., & Vizcaíno-Carruyo, J. (2004). Actitud de los individuos adultos con hemofilia hacia su enfermedad. *Investigación Clínica*, 45(3), 257-267.
- Carcao M, Moorehead P, Lillicrap D. Hemophilia A and B. In: Hoffman R, Benz EJ, Silberstein LE, et al, eds. *Hematology: Basic Principles and Practice*. 7th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2018:chap 135.