

La hemofilia

La enfermedad

Normalmente, la sangre se encuentra en un equilibrio para que no se produzcan ni coágulos, ni un sangrado excesivo después de traumatismos leves (cortes, heridas, golpes).

La hemostasia, que es la detención de una hemorragia, se produce gracias a un complejo mecanismo en el que intervienen reacciones locales de los vasos sanguíneos, las plaquetas y los llamados "factores específicos de la coagulación". Son doce factores que trabajan en equipo: si uno de ellos no desempeña su función, los demás no pueden llevarla a cabo completamente.

La hemofilia se produce por una deficiencia del funcionamiento de alguno de esos factores y que se caracteriza por una tendencia a las hemorragias anormales. La hemofilia clásica o tipo A es la más habitual (es la que sufren el 80% de los hemofílicos), y se debe a un déficit en el factor VIII o antihemofílico. La hemofilia B, que afecta al 15 % de los casos, consiste en el déficit del factor IX. La hemofilia C, la menos frecuente, se debe a un fallo del factor XI.

La hemofilia es una enfermedad hereditaria con un rasgo genético ligado al cromosoma X: las mujeres son portadoras, y la enfermedad se manifiesta sólo en varones.

El diagnóstico

En la mayoría de los casos hay antecedentes familiares conocidos, pero no siempre es así.

La voz de alarma suele venir de una hemorragia incontenible (por ejemplo, tras una extracción dental, una intervención quirúrgica o cualquier lesión). No obstante, esa hemorragia también puede iniciarse de forma espontánea, sin necesidad de un traumatismo previo.

Las hemorragias internas, aunque menos llamativas, pueden ser más graves que las exter-

Cuando apenas tenía un año y empezaba a caminar, J.C. se cayó al suelo. Se hizo una pequeña herida que ocasionó una hemorragia tan aparatosa que sus padres decidieron ir con él a Urgencias. Poco tiempo después se comprobó que el niño padecía hemofilia.

nas. Si tardan en controlarse llegar a dañar las articulaciones (en especial las que aguantan mayor peso y roces) o producir problemas de riego sanguíneo en nervios, etc.

El diagnóstico definitivo, tanto para las mujeres portadoras como para los enfermos, se hace a través de técnicas de detección de anticuerpos monoclonales, que permiten detectar el déficit del factor de coagulación.

El tratamiento

El tratamiento de la hemofilia pasa por la administración de los factores de coagulación deficientes, hasta llegar a alcanzar unos niveles óptimos de esos componentes, capaces de permitir una buena coagulación.

En un principio se usaban transfusiones de sangre completa, pero se han desarrollado procedimientos que permiten utilizar sólo los factores deficientes. Los más recientes avances en ingeniería genética permiten obtener concentrados muy adecuados para tratar la hemofilia.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO)

Hospital Universitario La Paz.
Pº de la Castellana 261. 28046 Madrid
Tel. 917 293 371. Fax. 917 292 808
fedhemo@hemofilia.com
<http://www.hemofilia.com>