

HEMOFILIA.

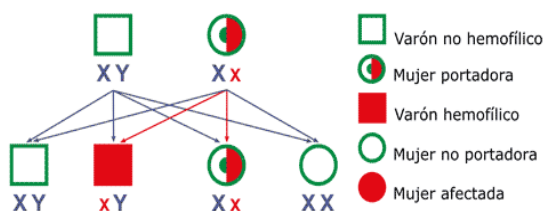
Univ. Catorceno Verónica Marlene.⁷

RESUMEN

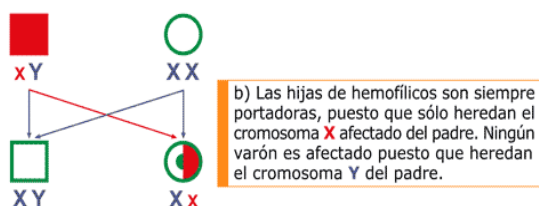
La hemofilia es una enfermedad genética relacionada con el cromosoma X y consiste en la dificultad de la sangre para coagularse adecuadamente.

Se caracteriza por la aparición de hemorragias internas y externas debido a la deficiencia parcial de una proteína coagulante denominada globulina antihemofílica (factor de coagulación).

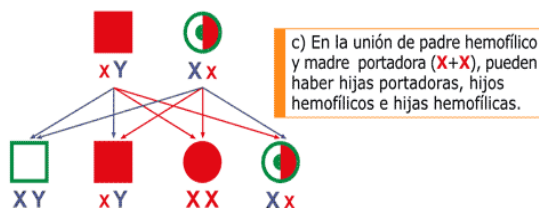
EL PATRÓN DE HERENCIA EN LA HEMOFILIA



a) Una mujer portadora del gen de la hemofilia, transmite el cromosoma X afectado, con la posibilidad de que la mitad de sus hijos puedan ser afectados (un varón sano y otro con hemofilia, una hija portadora y otra no portadora).



b) Las hijas de hemofílicos son siempre portadoras, puesto que sólo heredan el cromosoma X afectado del padre. Ningún varón es afectado puesto que heredan el cromosoma Y del padre.



c) En la unión de padre hemofílico y madre portadora ($xY + Xx$), pueden haber hijas portadoras, hijos hemofílicos e hijas hemofílicas.

© Fundació Privada Catalana de Hemofília Barcelona, 2007-2009 (v.1)

Fuente: <http://www.gabigarchada.com/registro>

⁷ Estudiante Tercer Año Facultad de Odontología UMSA

INTRODUCCION.

Los factores de coagulación son un grupo de proteínas responsables de activar el proceso de coagulación. Hay identificados 13 factores (I, II,..., XIII. El factor IV no ha sido asignado).

Los factores de coagulación actúan en cascada, es decir, uno activa al siguiente; si se es deficitario de un factor, no se produce la coagulación o se retrasa mucho.

Cuando hay carencia o déficit de algún factor de coagulación, la sangre tarda más tiempo en formar el coágulo y, aunque llegue a formarse, no es consistente y no se forma un buen tapón para detener la hemorragia, por tanto, en los hemofílicos graves, incluso pequeñas heridas pueden originar abundantes y mortales pérdidas de sangre. También existe hemartrosis, pues en ellas no se encuentra factor tisular, que es el desencadenante de la vía extrínseca de la coagulación.

Hay tres variedades de hemofilia: la hemofilia A, cuando hay un déficit del factor VIII, la hemofilia B, cuando hay un déficit del factor IX, y la C, que es el déficit del factor XI.

Síntomas.

Las hemorragias más graves son las que se producen en articulaciones, cerebro, ojo, lengua, garganta, riñones, hemorragias digestivas, genitales, etc.

La manifestación clínica más frecuente en los hemofílicos es la hemartrosis, sangrado intraarticular que afecta especialmente a las articulaciones de un solo eje como la rodilla, el codo o el tobillo. Si se produce una hemartrosis en repetidas ocasiones en una articulación,

se origina una deformidad y atrofia muscular llamada Artropatía hemofílica.

Causas.

Tanto los hombres como las mujeres tienen 23 pares de cromosomas. Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X un cromosoma Y.

La hemofilia es un trastorno genético ligado al cromosoma X, lo que significa que lo transmiten las madres a sus hijos de sexo masculino a través del cromosoma X. Si una madre es portadora del gen de la hemofilia en uno de sus cromosomas X, cada uno de sus hijos de sexo masculino tendrá un 50% de probabilidades de padecer hemofilia.

Para que una mujer padezca hemofilia tiene que recibir un cromosoma X que contenga el gen de la hemofilia de su padre, lo que significa que este deberá estar afectado por esta enfermedad, así como un cromosoma X que contenga el gen de la hemofilia de su madre, que será portadora de la enfermedad.

Tratamiento.

En la actualidad ningún tratamiento curativo disponible y lo único que se puede hacer es corregir la tendencia hemorrágica administrando por vía intravenosa el factor de coagulación que falta, el factor VIII o el IX. El tratamiento profiláctico se aplica a enfermos con deficiencia grave (factor VIII o IX inferior al 1%) para evitar la aparición de artropatía secundaria a las hemartrosis repetidas.

Se empieza en los primeros años de vida y consiste en la administración de tres dosis semanales en hemofilia A y dos dosis en hemofilia B para mantener

niveles mínimos superiores al 1-2% de forma permanente. Las dosis oscilan entre 30 y 50 UI por kg de peso.

Bibliografía:

Diccionario terminológico de ciencias médicas, 12ª edición. Salvat Editores (eds.), S.A. 1984.

Harrison: Principios de Medicina Interna, 14ª Edición. McGraw-Hill Interamericana de España 1998.

Farreras-Rozman: Medicina Interna, 14ª Edición. Ediciones Harcourt S.A. 2000

Federación Mundial de Hemofilia
(http://www.wfh.org/index_SP.asp?lang=SP)