

Página principal de la hemofilia

Información básica

Diagnóstico

Tratamiento

Cómo se hereda

Inhibidores

Seguridad de la sangre

Mujeres

Materiales gratuitos

Mi historia

Sistema de Recolección Universal de Datos (UDC)

Información adicional en Inglés

[Datos y estadísticas](#)

[Investigaciones](#)

[Artículos](#)

[Videos](#)

[Curso de Capacitación](#)

[Enlaces a otros sitios web](#)

[Quiénes somos](#)

Información básica sobre la hemofilia

[English \(US\)](#) | [Imprimir](#)

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada. Esto puede causar hemorragias tanto espontáneas como después de una operación o de tener una lesión.

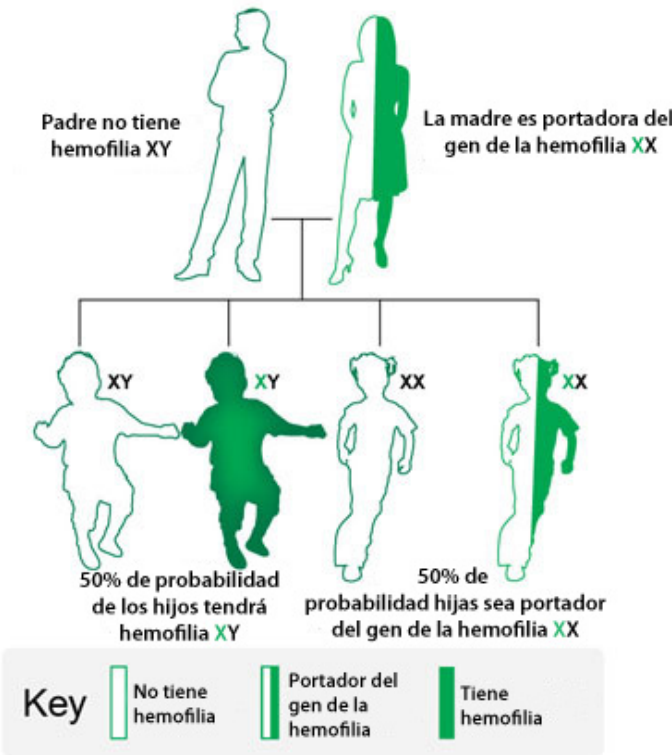
La sangre contiene muchas proteínas, llamadas factores de la coagulación, que ayudan a detener la hemorragia. Las personas con hemofilia tienen bajos niveles del factor de la coagulación VIII (8) o del factor de la coagulación IX (9). La gravedad de la hemofilia que tiene una persona está determinada por la cantidad del factor en la sangre. Cuanto más baja sea la cantidad del factor, mayor será la probabilidad de que ocurra hemorragia, lo cual puede llevar a serios problemas de salud.



Causas

La hemofilia es causada por una mutación o cambio en uno de los genes que da las instrucciones para producir las proteínas del factor de la coagulación necesarias para formar un coágulo de sangre. Este cambio o mutación puede hacer que las proteínas de la coagulación no funcionen correctamente o que directamente no estén presentes. Estos genes se localizan en el cromosoma X. Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) y las mujeres tienen dos cromosomas X (XX). Los hombres heredan el cromosoma X de sus madres y los cromosomas Y de sus padres. Las mujeres heredan un cromosoma X de sus madres y un cromosoma X de sus padres.

El cromosoma X contiene muchos genes que no están presentes en el cromosoma Y. Eso significa que los hombres tienen solo una copia de la mayoría de los genes del cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos copias. Por lo tanto, los hombres pueden tener una enfermedad como la hemofilia si heredan un cromosoma X afectado que tenga una mutación en el gen del factor VIII o del factor IX. Las mujeres también pueden tener hemofilia, pero esto es mucho menos frecuente. En esos casos, los dos cromosomas X se ven afectados, o uno es afectado y el otro no está presente o está inactivo. En estas mujeres los síntomas de la hemorragia pueden ser similares a los de los hombres con hemofilia.



Una mujer con un cromosoma X afectado es una “portadora” de hemofilia. A veces una mujer que es portadora puede tener síntomas de hemofilia. Además, puede transmitir el cromosoma X afectado por la mutación del gen del factor de coagulación a sus hijos. [Obtenga más información sobre el patrón hereditario de la hemofilia.](#)

Aunque la hemofilia no sea hereditaria, en algunas familias no hay antecedentes médicos previos de hemofilia. A veces, hay mujeres portadoras en la familia, pero, simplemente por casualidad, no hay varones afectados. Sin embargo, a veces un bebé con hemofilia es el primero en la familia que se ve afectado por una mutación en el gen del factor de la coagulación.

La hemofilia puede causar:

- Hemorragia dentro de las articulaciones que puede llevar a la enfermedad articular crónica y dolor
- Hemorragia en la cabeza y a veces en el cerebro, lo cual puede causar problemas a largo plazo, como convulsiones y parálisis
- La muerte puede ocurrir si la hemorragia no se logra detener o si se produce en un órgano vital como el cerebro.

Tipos

Hay varios tipos diferentes de hemofilia. Los dos siguientes son los más comunes:

- Hemofilia A (hemofilia clásica)
Este tipo es causado por una falta o disminución del factor de la coagulación VIII.
- Hemofilia B (enfermedad de Christmas)
Este tipo de hemofilia es causado por una falta o una disminución del factor de la coagulación IX.

Signos y síntomas

Los signos comunes de la hemofilia incluyen:

- Hemorragias en las articulaciones. Esto puede causar hinchazón y dolor o rigidez en las articulaciones; frecuentemente afecta las rodillas, los codos y los tobillos.
- Hemorragias debajo de la piel (moretones) o en los músculos y los tejidos blandos, que provocan una acumulación de sangre en el área (hematoma).
- Hemorragias en la boca y las encías, y hemorragias difíciles de detener después de que se caiga un diente.
- Hemorragia después de la circuncisión (cirugía que se realiza a los bebés varones para quitarles la piel que recubre la punta del pene, llamada prepucio).
- Hemorragias después de recibir inyecciones, como las vacunas.
- Hemorragia en la cabeza del recién nacido después de un parto difícil.
- Sangre en la orina o en las heces.
- Hemorragias nasales frecuentes o difíciles de detener.

A quiénes afecta

La hemofilia se presenta en 1 de cada 5000 bebés varones. La hemofilia A es casi cuatro veces más común que la hemofilia B y aproximadamente la mitad de las personas afectadas tienen la forma grave de la enfermedad. La hemofilia afecta a las personas de todos los grupos raciales y étnicos.

Diagnóstico

Muchas personas que tienen o han tenido familiares con hemofilia piden que a sus bebés varones se les haga una prueba de detección de la enfermedad poco después del nacimiento.

Cerca de una tercera parte de los bebés que reciben un diagnóstico de hemofilia tienen una nueva mutación que no está presente en otros familiares. En esos casos, si un recién nacido muestra ciertos signos de hemofilia, el médico podría hacer pruebas para detectar la enfermedad.

Para realizar un diagnóstico los médicos harían ciertos análisis de sangre para ver si la sangre se coagula adecuadamente. Si no coagula correctamente, entonces harían pruebas del factor de la coagulación, también llamadas pruebas del factor, para diagnosticar la causa del trastorno de la sangre. Estos análisis de sangre mostrarían el tipo de hemofilia y el nivel de gravedad.

[Obtenga más información sobre el diagnóstico »](#)

Tratamiento

La mejor forma de tratar la hemofilia es mediante la reposición del factor de coagulación que falta, para que así la sangre se pueda coagular adecuadamente. Esto se hace mediante la infusión (por vía intravenosa) de concentrados del factor que se preparan comercialmente. Las personas con hemofilia pueden aprender a hacerse estas infusiones por sí solas para poder detener los episodios hemorrágicos y, al hacerlas de forma regular (llamado profilaxis), pueden hasta prevenir la mayoría de esos episodios.

La atención médica de buena calidad por parte de médicos y enfermeros que sepan mucho sobre este trastorno puede ayudar a prevenir algunos problemas graves. Con frecuencia, la mejor opción para recibir atención médica es un centro de tratamiento integral para la hemofilia (HTC, por sus siglas en inglés). Un HTC no solamente proporciona atención médica para tratar todos los problemas relacionados con el trastorno, sino que además ofrece educación sobre la salud que ayuda a las personas con hemofilia a mantenerse sanas.

[Obtenga más información sobre el tratamiento »](#)

Inhibidores

En algunas personas con hemofilia se produce un anticuerpo (llamado inhibidor) que no permite que los factores de coagulación puedan coagular la sangre y detener la hemorragia. El tratamiento de los episodios hemorrágicos se vuelve extremadamente difícil y el costo de la atención médica para una persona con un inhibidor puede aumentar muchísimo debido a que se necesitan más factores de la coagulación o un tipo diferente. Los pacientes con inhibidores con frecuencia presentan más enfermedad articular y otras complicaciones a causa de las hemorragias, lo cual resulta en una menor calidad de vida.

[Obtenga más información sobre los inhibidores »](#)