

## Qué es la hemofilia

### ¿Qué es la hemofilia?

La hemofilia es un trastorno genético (generalmente heredado) que causa la disminución de la proteína de coagulación en las personas. Sin la cantidad suficiente de proteína de coagulación, la sangre no coagula lo suficientemente rápido cuando el tejido se lesiona. Los 3 tipos más comunes de hemofilia son:

- Factor VIII (8) también denominado Hemofilia A
- Factor IX (9) también denominado Hemofilia B
- Enfermedad de von Willebrand (vWD)

A veces, aun cuando no hay antecedentes familiares de un trastorno de sangrado, alguna persona puede verse afectada por una “mutación espontánea” y experimentar sangrado.

### ¿Qué significa tener un trastorno de sangrado?

Ciertas proteínas de la sangre, denominadas factores, ayudan a las plaquetas a agruparse y formar coágulos que ayudan a que el cuerpo se cure. La hemofilia evita la formación de un coágulo sanguíneo firme y ocasiona la formación de un coágulo blando e inestable o evita que se formen coágulos. Las personas con hemofilia no sangran más rápido que otras personas; sangran de manera continua. El paciente con enfermedad de von Willebrand presenta una deficiencia cualitativa o cuantitativa del factor von Willebrand, por ello, también sangrará durante más tiempo por la nariz, las encías o experimentará hemorragias internas (dentro del cuerpo) si sufre una lesión interna importante.

### ¿Existen distintos tipos de vWD y hemofilia?

Sí, hay 4 tipos principales de enfermedad de von Willebrand:

- **Tipo 1:** el nivel de factor von Willebrand en la sangre se ve reducido. Los síntomas pueden ser tan leves que a la persona nunca se le diagnostica esta afección. Por lo general, las personas con el tipo 1 de vWD no sangran espontáneamente pero pueden experimentar bastante sangrado a causa de un traumatismo, una cirugía o la extracción de un diente.
- **Tipo 2:** el factor von Willebrand presenta una anomalía. Dentro de este tipo hay dos clases de vWD:
  - Tipo 2 A: los bloques de formación que constituyen el factor (denominados multímeros) son más pequeños que lo normal o se rompen con demasiada facilidad.

El propósito de este documento no es reemplazar el cuidado y la atención de su médico u otros servicios médicos profesionales. Nuestro objetivo es que usted desempeñe un papel activo en su cuidado y tratamiento; para este efecto, le proporcionamos información y educación. Consulte a su médico si tiene preguntas o dudas sobre su salud o sobre alternativas para un tratamiento específico.

# ¿Sabe usted... continuación

## Qué es la hemofilia

- Tipo 2B: el factor se adhiere a las plaquetas demasiado bien, lo que ocasiona el aglutinamiento de las plaquetas que puede causar una disminución de la cantidad de plaquetas.

Existen otros subtipos del tipo 2, pero son poco comunes.

- **Tipo 3:** los pacientes experimentan problemas de sangrado graves y tienen el factor von Willebrand y el factor VII (la proteína que ayuda a la coagulación sanguínea) muy bajos.
- **Tipo plaquetario o pseudo vWD:** similar al Tipo 2B pero el defecto está en las plaquetas en lugar de estar en el factor.

Las hemofilias A y B también presentan 3 tipos cada una según la cantidad de factor VIII o factor IX en el cuerpo:

- **leve** significa que el factor oscila entre el 5 y el 40 por ciento de la cantidad normal;
- **moderada** significa que el factor oscila entre el 1 y el 5 por ciento;
- **grave** significa que el factor es de menos del 1 por ciento.

Si usted tiene antecedentes familiares de la enfermedad debe realizarse pruebas. Si un paciente padece de hemofilia grave o el Tipo 3 y vWD, en general la familia se enterará en el nacimiento o cuando el niño todavía sea pequeño.

## ¿Cómo trato un sangrado?

Todas las personas con trastornos de sangrado deben tener suministros de **reemplazo de factor** a mano en todo momento. En una emergencia, como una lesión en la cabeza, el paciente necesitará llevar este reemplazo de factor a la sala de emergencias local. El factor se mezclará y se infundirá en el brazo por vía intravenosa (IV). De este modo la sangre se coagulará de manera correcta.

Los pacientes con **hemofilia grave o el Tipo 3 de vWD**, necesitarán infusiones de reemplazo de factor 1, 2 ó 3 veces por semana según lo que indique el hematólogo. Un hematólogo es un médico que se especializa en el tratamiento de trastornos sanguíneos. Este médico realiza análisis de sangre para determinar si una persona padece un trastorno de sangrado y escribe la receta de factor si fuera necesario.

## ¿Qué necesito saber si tengo un sangrado?

¡Primero realice una infusión! Si es una lesión leve, siga el plan RICE. Esto significa descanso, hielo, compresión y elevación (en inglés *rest, ice, compression and elevate*, RICE) Consulte la guía instructiva “Sabe usted...Cómo tratar un sangrado” Cuanto más rápido realice la infusión y siga el plan RICE, más rápido evitará el dolor, la hinchazón y el daño potencial en la articulación. Aun cuando esté en la sala de emergencias, no se debe realizar ninguna radiografía ni ninguna otra prueba hasta que **primero** se haya realizado una infusión de factor de coagulación.

El propósito de este documento no es reemplazar el cuidado y la atención de su médico u otros servicios médicos profesionales. Nuestro objetivo es que usted desempeñe un papel activo en su cuidado y tratamiento; para este efecto, le proporcionamos información y educación. Consulte a su médico si tiene preguntas o dudas sobre su salud o sobre alternativas para un tratamiento específico.

## Qué es la hemofilia

### ¿Tiene alguna pregunta?

Para conocer más sobre la hemofilia y qué hacer si su hijo tiene un sangrado, llame a la Clínica de Trastornos de Sangrado al 901-595-5041. Si tiene una necesidad urgente y no puede comunicarse con la Clínica de Trastornos de Sangrado porque es un día feriado o después del horario de atención, llame al número principal de St. Jude 901-595-3300 y pida hablar con el hematólogo de guardia. Si usted está fuera de Memphis, utilice la línea gratuita, 1-866-2STJUDE (1-866-278-5833)

El propósito de este documento no es reemplazar el cuidado y la atención de su médico u otros servicios médicos profesionales. Nuestro objetivo es que usted desempeñe un papel activo en su cuidado y tratamiento; para este efecto, le proporcionamos información y educación. Consulte a su médico si tiene preguntas o dudas sobre su salud o sobre alternativas para un tratamiento específico.