



Mi Universidad

Ensayo

Galia Madeline Morales Irecta
Hemofilia
Parcial I
Biología Molecular en la Clínica
Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez
Licenciatura en Medicina Humana
Octavo Semestre

Comitán de Domínguez, Chiapas a 07 de marzo de 2025

ÍNDICE

ÍNDICE.....	2
INTRODUCCION.....	3
PREVALENCIA.....	4
INCIDENCIA	4
FISIOPATOLOGÍA DE LA HEMOFILIA.....	5
MECANISMOS DE INHIBIDORES EN HEMOFILIA	6
DIAGNÓSTICO	7
TRATAMIENTO	7
ESPERANZA DE VIDA	8
CONCLUSION.....	8
BIBLIOGRAFÍA	10

INTRODUCCION

La hemofilia es una enfermedad hereditaria rara que afecta el sistema de coagulación de la sangre, lo que impide que los pacientes puedan formar coágulos de manera adecuada, esta condición se caracteriza por episodios de sangrado prolongados, que pueden ocurrir sin una causa aparente o después de una lesión mínima. La hemofilia se puede clasificar en dos tipos: **hemofilia A** y **hemofilia B**, esta se transmite principalmente de forma hereditaria a través de los genes ubicados en el cromosoma X, cabe destacar que la hemofilia es mucho más común en hombres, mientras que las mujeres generalmente son portadoras del gen defectuoso, por esta razón la mayoría de los pacientes que son diagnosticados, son hombres. El trastorno está asociado con la deficiencia de uno de los dos factores de coagulación vitales: el factor VIII, también llamado factor de Von Willebrand que es el caso de la hemofilia A) o el factor IX / factor Christmas en el caso de la hemofilia B. La deficiencia de estos factores impide la coagulación normal de la sangre, lo que provoca hemorragias internas y externas que pueden ser graves, especialmente en órganos como las articulaciones y los músculos. Los avances en el diagnóstico y tratamiento han permitido a los pacientes con hemofilia lleven una mejor calidad de vida, más saludable y extensa, pero aún permanecen ciertas limitantes en cuanto al acceso a los tratamientos.

En el contexto mexicano, la hemofilia es una condición relevante desde el punto de vista médico, social y económico, ya que, a pesar de los avances en la medicina, sigue siendo una enfermedad que requiere atención continua y especializada. Además, las políticas de salud pública y el acceso a tratamiento son factores cruciales para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas. Este ensayo tiene como objetivo explorar la prevalencia, la incidencia, la base molecular, los métodos de diagnóstico y los tratamientos disponibles para la hemofilia, así como la esperanza de vida de los pacientes que sufren esta enfermedad.

PREVALENCIA

La prevalencia de la hemofilia en la población mundial es de aproximadamente 1 caso por cada 10,000 nacimientos. En México, se estima que la prevalencia es de aproximadamente 1 caso por cada 5,000 a 10,000 varones nacidos. La hemofilia A (deficiencia del factor VIII) es la forma más común, representando alrededor del 80-85% de todos los casos de hemofilia, mientras que la hemofilia B (deficiencia del factor IX) constituye aproximadamente el 15-20% restante de los casos.

INCIDENCIA

La incidencia también está estrechamente relacionada con la población masculina, ya que la hemofilia es una enfermedad ligada al cromosoma X, lo que significa que los hombres tienen un riesgo mucho mayor de padecerla que las mujeres, quienes generalmente son portadoras del gen defectuoso.

La incidencia mundial de la Hemofilia A se estima en 1:5,000 y la Hemofilia B de 1:30,000 habitantes hombres. La Federación Mundial de la Hemofilia considera que en los 77 países de los que tiene registro, actualmente hay más de 150,000 personas con este padecimiento. Se calcula que existen alrededor de 400 mil personas con HH en todo el mundo. La Federación de Hemofilia de la República Mexicana (FHRM) tiene registrados aproximadamente 5,512 personas con HH.

BASE MOLECULAR

Los factores de coagulación son proteínas esenciales en la cascada de coagulación, este proceso termina en la formación del coágulo de fibrina para detener el sangrado.

Hemofilia A (Deficiencia del Factor VIII): La hemofilia A se produce debido a una mutación en el **gen F8**, ubicado en el cromosoma X. Este gen codifica para el **factor de coagulación VIII**, una glicoproteína esencial que actúa como cofactor en la activación del factor IX en la cascada de coagulación. En los individuos con hemofilia A, las mutaciones pueden variar desde deleciones, inserciones o cambios

puntuales que alteran la estructura o función del factor VIII. Como resultado, el factor VIII no cumple adecuadamente su función en la activación del factor IX, lo que interrumpe la formación del complejo tenasa (factor IXa+ factor VIIIa), que es indispensable para la activación del factor X en la cascada de coagulación, lo que limita la conversión de la protrombina en trombina.

Hemofilia B (Deficiencia del Factor IX): La hemofilia B es causada por una mutación en el **gen F9**, también ubicado en el cromosoma X, que codifica para el **factor IX de coagulación**. El factor IX es responsable de activar el factor X en la cascada de coagulación, y su deficiencia impide la formación del complejo protrombinasa (factor Xa+ factor Va), necesario para convertir la protrombina en trombina, lo que limita la formación de fibrina y, por lo tanto, la creación de un coágulo que sea estable.

Ambos tipos de hemofilia comparten la herencia **ligada al cromosoma X**, lo que significa que los hombres, que tienen un solo cromosoma X, son más susceptibles a desarrollar la enfermedad. Las mujeres, que tienen dos cromosomas X, pueden ser portadoras del gen defectuoso sin manifestar la enfermedad, ya que el cromosoma X sano generalmente compensa la deficiencia del otro.

FISIOPATOLOGÍA DE LA HEMOFILIA

La fisiopatología de la hemofilia se basa en la alteración del mecanismo normal de coagulación de la sangre, lo que produce una incapacidad para formar coágulos efectivos cuando se produce una lesión vascular. La coagulación es un proceso complejo que involucra una serie de reacciones bioquímicas conocidas como la **cascada de coagulación**. Esta cascada se activa en respuesta a un daño vascular y tiene tres fases principales:

1. **Fase de iniciación:** El daño a los vasos sanguíneos expone el colágeno subendotelial y otros componentes que inician la activación de los factores de coagulación. En esta fase, el factor VII se une al factor tisular, lo que activa el factor X.
2. **Fase de amplificación:** El factor IX se activa (en presencia del factor VIII) y activa el factor X, formando el complejo de la protrombinasa. Este complejo

convierte la protrombina en trombina, esto ayuda a la conversión de fibrinógeno en fibrina.

3. **Fase de propagación:** La trombina formada en la fase anterior convierte el fibrinógeno en fibrina, formando una red de fibrina que sella la herida. Además, la trombina activa otros factores como el factor XIII, que se encargará de estabilizar el coágulo.

En la hemofilia, la deficiencia de factor VIII o IX interrumpe el complejo enzimático necesario para la conversión de la protrombina en trombina, lo que impide la formación de fibrina y, por ende, un coágulo sanguíneo adecuado. Como resultado, las personas con hemofilia tienen una mayor tendencia a sangrar, incluso en ausencia de lesiones graves, y las hemorragias pueden ser más difíciles de controlar.

Los síntomas típicos de la hemofilia incluyen hemorragias espontáneas, hematomas grandes, sangrados prolongados después de una cirugía o lesión, y hemartrosis, lo que puede llevar a deformidades articulares y dolor crónico debido al daño de los cartílagos y tejidos articulares por hemorragias repetidas. La hemartrosis, una de las complicaciones más comunes de la hemofilia, las articulaciones más comúnmente afectadas son las rodillas, codos y tobillos.

MECANISMOS DE INHIBIDORES EN HEMOFILIA

En algunos pacientes con hemofilia, especialmente aquellos con hemofilia A, el sistema inmune puede generar **inhibidores**, que son anticuerpos que se producen contra el factor de coagulación administrado (factor VIII o IX). Estos inhibidores van a neutralizar la actividad del factor de coagulación exógeno, haciendo que el tratamiento sea menos eficaz. La aparición de inhibidores es una complicación importante para el tratamiento, ya que dificulta la corrección de la hemorragia y requiere estrategias de tratamiento adicionales, como la **desensibilización** con infusiones de dosis incrementales de factor o el uso de terapias alternativas como el **emicizumab**, un anticuerpo monoclonal que imita la acción del factor VIII.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la hemofilia se realiza a través de pruebas de laboratorio que miden los niveles de los factores de coagulación. El perfil de coagulación de los pacientes con hemofilia mostrará tiempos de coagulación anormales. Los pasos específicos incluyen:

Tiempo de protrombina (TP) y Tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPA). Ambos estarán prolongados en pacientes con hemofilia.

Medición de la actividad de los factores de coagulación: se determina la actividad del factor VIII en la hemofilia A y del factor IX en la hemofilia B.

Pruebas genéticas: análisis molecular para identificar las mutaciones en los genes F8 o F9 que confirmen el diagnóstico y permitan realizar un diagnóstico prenatal en casos de riesgo.

TRATAMIENTO

El tratamiento de la hemofilia se basa en la reposición de los factores de coagulación faltantes mediante infusiones intravenosas del **factor de coagulación recombinante** correspondiente (factor VIII para hemofilia A y factor IX para hemofilia B). El tratamiento puede dividirse en dos enfoques:

- **Tratamiento profiláctico:** Infusión regular de los factores de coagulación, generalmente 2-3 veces por semana, para prevenir episodios hemorrágicos. Este enfoque ha demostrado mejorar la calidad de vida y reducir el daño articular en pacientes con hemofilia.
- **Tratamiento de episodios hemorrágicos:** Infusión de factor de coagulación cuando se produce un episodio de sangrado para detener el sangrado y evitar complicaciones.

De igual manera existen terapias más avanzadas como:

- **Terapias génicas:** tratamientos emergentes que buscan introducir genes normales de los factores de coagulación en el paciente para corregir la deficiencia de manera permanente.
- **Inhibidores de la coagulación:** Algunos pacientes pueden desarrollar inhibidores contra los factores de coagulación infundidos, lo que dificulta el tratamiento. En estos casos, se utilizan tratamientos adicionales como la **desensibilización** o el uso de productos alternativos como la **Emicizumab**.

ESPERANZA DE VIDA

La esperanza de vida de los pacientes con hemofilia ha aumentado considerablemente debido a los avances en el tratamiento y el manejo adecuado de la enfermedad. Con un tratamiento adecuado y un diagnóstico temprano, los pacientes con hemofilia pueden esperar una vida prácticamente normal, con una esperanza de vida similar a la de la población general. Sin embargo, la calidad de vida puede verse afectada por la presencia de hemorragias recurrentes, especialmente en las articulaciones, lo que puede llevar a discapacidad progresiva y a la necesidad de intervenciones quirúrgicas en casos graves.

En países con acceso adecuado al tratamiento, la esperanza de vida de los pacientes con hemofilia puede ser casi normal. No obstante, en regiones donde el acceso a los factores de coagulación es limitado, los pacientes pueden enfrentar una disminución significativa en la esperanza de vida debido a complicaciones asociadas con hemorragias no tratadas o mal controladas.

CONCLUSION

En conclusión, la hemofilia es una enfermedad genética que impacta significativamente la vida de quienes la padecen, pero gracias a los avances en la medicina y el conocimiento sobre la enfermedad, hoy en día los pacientes pueden tener una vida relativamente normal si reciben un diagnóstico temprano y tratamiento adecuado. Es fundamental que tanto el personal de salud como los pacientes y sus familias estén informados sobre la enfermedad, sus síntomas, complicaciones y las opciones de tratamiento que se encuentran disponibles.

La prevención de las complicaciones más comunes, como las hemorragias articulares, depende en gran parte del acceso a terapias de reemplazo de factores de coagulación.

Es igualmente importante que se promueva la prevención, como el asesoramiento genético, para evitar la transmisión de la enfermedad en casos familiares. La detección temprana, a través de pruebas genéticas o exámenes en recién nacidos, puede marcar la diferencia en la vida de los pacientes, permitiéndoles tener una calidad de vida mucho mejor.

BIBLIOGRAFÍA

Consenso Mexicano de Hemofilia. (2018). *Consenso de hemofilia en México. Revista de Hematología*, 20(2), 85-101.

https://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-386X2018000200085

Hernández, R., & Martínez, M. (2021). *Estudio sobre hemofilia: diagnóstico y tratamiento en el contexto mexicano. Revista Mexicana de Hematología*, 12(3), 234-

247. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0016-38132021000700001

Instituto Mexicano del Seguro Social. (2020). *PAI-IMSS-006-20: Guía de manejo de la hemofilia*. Recuperado de <https://www.imss.gob.mx/salud-en-linea/guias-de-practica-clinica>