

# Día Mundial de la Hemofilia, el domingo



La hemofilia es un trastorno hemorrágico congénito vinculado al cromosoma X, provocado por la deficiencia del factor de coagulación VIII en el caso de la hemofilia A, o del factor IX, en la hemofilia B. Los pacientes que padecen de hemofilia tienen un sistema deficiente de detección de los sangrados, por lo que, ante cualquier situación en la que presenten hemorragias, tienen complicaciones. Según la proteína defectuosa, la hemofilia se clasifica en A y B, pero las manifestaciones clínicas en ambos casos son similares.

La enfermedad se manifiesta por sangrados, pudiendo ser internos (en músculos o articulaciones) o externos (cortes, heridas) que varían en severidad según el grado de afectación de la coagulación. El debut suele asociarse con el inicio de la deambulación en niños, con tropezones y otros golpes habituales que pueden producir sangrados articulares, conocidos como hemartrosis. La articulación se inflama, es dolorosa y el movimiento se ve limitado. Otra forma de

aparición es con sangrados profusos asociados a cortes, caídas de dientes u otros procedimientos médicos.

Hay alrededor de 500 pacientes afectados por la enfermedad en Paraguay, pero con subregistros. Afecta fundamentalmente a los hombres y son muy raros los casos en que los síntomas se manifiestan en las mujeres. Las mujeres pueden no desarrollar síntomas, lo que se conoce como estado de portador, pero sí transmitir la enfermedad a sus hijos varones, por eso se la considera hereditaria.

Actualmente, el IPS atiende y trata tanto a niños como adultos. Son 40 niños con hemofilia A, 5 niños con hemofilia B, 53 adultos con hemofilia A y 7 adultos con hemofilia B.

El Dr. Adolfo Gaona, hematólogo y médico de planta del Servicio de Hematología del IPS, comenta que es fundamental el tratamiento profiláctico, que consiste en reponer de forma preventiva el factor de la coagulación ausente en la sangre o tratamientos semanales o quincenales con emicizumab, fármaco que imita la función del factor deficiente. Estas intervenciones modifican el curso natural de la enfermedad, reduciendo los episodios hemorrágicos, la afectación articular y mejorando la calidad de vida de los pacientes. El tratamiento ideal requiere de la cooperación entre médicos y pacientes, para realizar la terapia en tiempo y forma y tener la máxima eficacia posible. Es importante recalcar que el tratamiento es de por vida, porque la medicación controla los síntomas, pero no cura la enfermedad.

Para la atención integral del paciente hemofílico es fundamental contar con un equipo multidisciplinario formado por profesionales de distintas áreas que se ocupan del tratamiento y sostén del paciente como: hematólogo, pediatra, internista, traumatólogo, bioquímicos, odontólogos, fisioterapeutas y kinesiólogos, psicólogos, nutricionistas, licenciados en Enfermería, asistentes sociales, entre otros.

## ACUDIR A LA CONSULTA MÉDICA A TIEMPO

Ante cualquier sangrado anormal o hinchazón en articulaciones, es importante acudir a una consulta médica. El diagnóstico inicia con un examen de coagulación de rutina y, si se detectan alteraciones, se procede al dosaje de factores de coagulación en sangre, lo cual confirma el diagnóstico y también permite establecer la severidad, aporta el doctor Gaona.

De no recibir tratamiento a tiempo, pueden existir consecuencias a corto y largo plazo. A corto plazo, es probable que los pacientes presenten sangrados severos que pueden poner en peligro su vida, en especial los de músculos profundos o los sangrados dentro del cerebro. En cuanto a consecuencias crónicas, pueden desarrollar discapacidad y deformidad articular por el daño repetido a los espacios articulares. “La afectación más frecuente de la hemofilia es la articular, que genera un trastorno en la calidad de vida por el sangrado crónico de los pacientes por la alteración de las articulaciones que se degradan, se dañan y generan dolor, lo que deriva en ausentismo laboral y ausentismo escolar”, explica Gaona. También destaca que todas estas consecuencias son evitables con el adecuado tratamiento y seguimiento médicos.

Con la probabilidad de presentarse en 1 de cada 10 000 habitantes (para la hemofilia A) y de 1 en 30 000 (para la hemofilia B), resulta crucial la concienciación social sobre esta enfermedad para el manejo oportuno y adecuado de los pacientes, de modo tal que puedan llevar una vida plena.