

EN CONMEMORACIÓN DEL DÍA MUNDIAL

# Destacan importancia del diagnóstico y tratamiento oportuno de la Hemofilia

Noticias UdeC  
 contacto@diarioconcepcion.cl

Concientizar sobre los trastornos de la coagulación y promover el diagnóstico oportuno son los principales objetivos del Día Mundial de la Hemofilia, una instancia que busca visibilizar esta enfermedad poco frecuente y sus implicancias en la calidad de vida de quienes la padecen.

Creado en 1989 por la Federación Mundial de la Hemofilia (FMH), el 17 de abril llama a reflexionar y entregar herramientas a la población para apoyar a las personas diagnosticadas.

La hemofilia es un trastorno genético hereditario poco frecuente, que impide la correcta coagulación de la sangre "debido a la falta de factores de la coagulación VIII en la hemofilia A o IX en la hemofilia B que puede provocar sangrados prolongados, espontáneos o tras traumatismos, principalmente en mucosas, músculos y articulaciones", explicó el Pediatra Hemato- Oncólogo y docente de la Facultad de Medicina Universidad de Concepción, Dr. Gabriel Cortés Matamala.

La hemofilia A tiene una prevalencia mundial de aproximadamente 1 en 5000-10000 nacimientos masculinos, mientras que la hemofilia B es más rara, afectando a 1 de cada 30000-50000 hombres. Se estima que hay más de 400.000 personas afectadas a nivel mundial, pero el Dr. Cortés destacó que muchas personas con hemofilia moderada o leve desconocen de su condición.

## Síntomas, diagnóstico y tratamientos a la hemofilia

Los síntomas dependen de la gravedad del cuadro e incluyen:

Epistaxis (sangramiento nasal) y sangramientos bucales difíciles de controlar

Hematomas superficiales como en la piel y profundos como intramusculares

Sangrado en articulaciones (rodillas, codos y tobillos) provocando aumento de volumen, dolor y rigidez.

Sangrados espontáneos o tras traumatismos leves.

Sangramiento en sistema urinario (hematuria) y sistema digestivo tanto alto como bajo.

La primera sospecha es un san-

gramiento inusual, sumado a los antecedentes familiares. "Luego se puede solicitar pruebas generales de coagulación que habitualmente están alteradas. El diagnóstico definitivo se realiza determinando los niveles de factores VIII o IX", sumó el docente UdeC.

Se considera hemofilia severa cuando los niveles de factor están bajo el 1%, moderada cuando esta entre 1% y 5% y leve cuando esta entre 5% y 40%. También existe el estudio genético el cual aún no está completamente disponible en todos los centros.

No existe tratamiento curativo. Hasta ahora, no hay una forma de curar definitivamente a un paciente, pero si para dar una mejor calidad de vida.

"En caso de hemofilia severa y algunos casos de hemofilia moderada se debe efectuar terapia de reemplazo de factores, que consiste en administración intravenosa del factor de coagulación que falta (VIII para A, IX para B) para prevenir hemorragias y principalmente daño osteoarticular", detalló el especialista.

En los últimos años han aparecido alternativas terapéuticas, principalmente para hemofilia A, que se administran en forma subcutánea, lo cual ha significado un gran avance en el manejo de esta enfermedad.

El Dr. Cortés sumó que "en caso de hemorragia activa se debe optimizar el tratamiento endovenoso e indicar fisioterapia, por ejemplo, si el sangramiento es osteomuscular. Además, en todos los casos es muy importante la educación tanto de los padres como el paciente, mantener vida saludable, peso adecuado, rutina de ejercicios seguros y buena higiene dental, que incluya controles al día con odontólogo".

Aunque en un tercio de los casos ocurre por mutación genética espontánea sin antecedentes familiares, la hemofilia es considerada hereditaria, ya que es una enfermedad ligada al cromosoma X, por eso afecta principalmente a hombres. Sin embargo, las mujeres pueden ser portadoras e incluso manifestar algunos signos de la enfermedad.

"La hemofilia no se puede prevenir en sí, pero si se puede rea-



FOTO: PROSTOOLEH EN FREEPIK

**Las personas con hemofilia tienen problemas de coagulación, que pueden llegar a la muerte en casos graves, como accidentes cortantes. Académico UdeC entrega recomendaciones en diagnóstico y tratamiento.**

lizar una detección precoz, por ejemplo, si hay antecedentes familiares, sangramientos en la etapa neonatal o al momento de que los lactantes inicien la deambulación", explicó el Dr. Cortés. En estos casos, realizando un diagnóstico precoz y con el manejo adecuado, se pueden evitar las principales complicaciones, principalmente de tipo osteomuscular.

## Calidad de vida con el tratamiento a la hemofilia

El docente UdeC aseguró que actualmente la calidad de vida de los pacientes es buena, mucho mejor que en décadas previas, gracias a los avances de la medicina. "Los pacientes pueden llevar una vida activa, estudiar y trabajar, aunque deben evitar algunas actividades de riesgo y deportes de contacto, por ejemplo".

En caso de que las personas no sigan el tratamiento como es indicado y no tengan medidas de autocuidado, corren riesgos graves. Entre ellos las hemorragias a repetición, principalmente osteomusculares; daño articular crónico e incapacitante (artropatía hemofílica), que es una condición que el Dr. Cortés observó en pacientes adultos al inicio de su carrera, pero que ya casi no se manifiesta. En caso de algún accidente existe riesgo de muerte si no se tiene el diagnóstico o se atrasa el tratamiento oportuno con el factor deficitario.

La hemofilia severa conlleva un riesgo de muerte, identificó el especialista. "Por ejemplo, en caso hemorragias cerebrales. Esto ocurre principalmente en niños pequeños en forma espontánea o secundarios a traumatismo en las personas mayores. En cualquier escenario un paciente hemofílico

que tiene un accidente tiene mayor riesgo de tener complicaciones hemorrágicas severas incluido la muerte".

La hemofilia está cubierta en Chile por el sistema GES (Garantías Explícitas en Salud) para diagnóstico y tratamiento. "Actualmente en el Servicio de Oncohematología del Hospital Guillermo Grant Benavente (HGGB) vemos alrededor de 10 niños con hemofilia principalmente severa y sabiendo que existe un gran subdiagnóstico de los casos moderados y leves los cuales al ser menos sintomáticos no consultan médico", declaró.

El pediatra hemato-oncólogo destacó que es crucial que las personas con hemofilia y sus familias reciban toda la información y educación con respecto a la enfermedad, para así llevar el tratamiento lo mejor posible y evitar complicaciones que se hacen más evidente a medida que la persona llega a la edad adulta.

"También es conveniente que la persona portadora de hemofilia lleve algún tipo de identificación, brazalete o tarjeta que indique su condición, útil en situaciones de emergencia que deban recibir el factor en forma urgente", recomendó.

## OPINIONES

X @MediosUdeC  
 contacto@diarioconcepcion.cl