



17 de abril
Día Mundial de la Hemofilia

Importancia de la Hemofilia

Pocas cosas preocupan más a una persona que padecer una hemorragia, ya sea por la nariz o por cualquier otra parte del cuerpo. La mayor parte de los sangrados se presentan por accidentes o golpes, pero existen causas hereditarias que producen sangrados permanentes, los cuales pueden aparecer desde el nacimiento. Los más frecuentes están ligados al sexo, solo afectan a varones y la enfermedad se denomina Hemofilia. Hay de dos clases: la A y la B, dependiendo de si la falta de la proteína es de un tipo o de otro. Un aspecto importante de esta carencia hereditaria, es que existen diferentes grados de severidad. Algunos hombres sangran muy poco y a veces pueden llegar a la adolescencia sin un diagnóstico preciso; en cambio, otros sangran severamente desde el nacimiento y hasta podrían fallecer por un sangrado.

Las hijas de un hemofílico siempre serán portadoras capaces de heredar el problema a sus hijos varones. Lógicamente, ellas se preocupan por averiguar si son portadoras, debido a que un hijo hemofílico les representará un gran problema, no solo durante la niñez, cuando quieren jugar igual que sus compañeros, sino también al hacerse mayores y comenzar a tener problemas al caminar, debido a que las hemorragias pueden presentarse dentro de las articulaciones. Por lo tanto, sus miembros van presentando artrosis que les altera las rodillas, los tobillos y los codos, o cualquier otro tipo de articulación.

Los hijos varones de las portadoras siempre serán hemofílicos, pero sus hijas presentan el cincuenta por ciento de posibilidad de ser portadoras o niñas normales. De ahí la importancia de saber si una mujer es o no portadora de la herencia de hemofilia.

A lo largo de la historia han existido hemofílicos famosos y quizá, el más mencionado es el zarévich Alexis, hijo del zar Nicolás II de Rusia, dado que su madre, la princesa Alexandra Fiódorovna era portadora. Con intención de curar a su hijo, ella se hizo íntima amiga del monje Rasputín, quien supuestamente era capaz de detener las hemorragias del niño. En aquella familia, por haber tenido la pareja solamente cuatro mujeres, la hemofilia no se había presentado con anticipación y la princesa Alexandra desconocía ser portadora.

Posiblemente, muchas personas han escuchado que la hemofilia es una enfermedad de reyes y la causa se debió a que la emperatriz inglesa, la reina Victoria, presentó una mutación *de novo* (nueva y por azar) de este problema, la cual no se había presentado con anterioridad en su familia, dado que su padre no era hemofílico ni su madre portadora. Como la reina Victoria fue muy célebre, ella casó a todos sus hijos con hombres y mujeres de la realeza europea, diseminando así la hemofilia por todas las casas nobles de aquel continente.

Ya sabemos que la hemofilia es una enfermedad de sangrado hereditaria, padecida solamente por los varones, mientras que las hijas de un hemofílico pueden o no heredar el gene de la carencia de la proteína que causa la hemofilia. Enfoquémonos ahora en el diagnóstico y manejo de estos pacientes.

El diagnóstico se realiza solamente en laboratorios especializados en problemas de la coagulación sanguínea, donde se clasifica el tipo de hemofilia del enfermo, así como la severidad de su problema. Hacer un diagnóstico temprano ayudará a que los pacientes disminuyan los sangrados internos y eviten complicaciones de movilidad que los haga en el futuro andar con muletas.

En los siglos anteriores era un problema enorme padecer hemofilia, debido a que la única manera de manejar a estos enfermos era suministrarles sangre normal que aportara la proteína faltante para que pudieran tener una coagulación sanguínea adecuada. Debido a esto, la única forma de tratar a estos pacientes era con transfusiones de sangre. Sin embargo, los pacientes severos requerían constantemente de ellas para no sangrar.

Como los hemofílicos necesitan transfusiones sanguíneas permanentes, al aparecer el SIDA al final del siglo veinte, estos pacientes fueron de las personas más contaminadas, por ignorarse al principio que la sangre llevaba el virus de la inmunodeficiencia humana. Por esta causa, la mortalidad entre los hemofílicos fue altísima, hasta que empezaron a tomarse las medidas del caso.



Se sabe que cualquier proteína, bacteria o virus que ingrese a nuestro organismo provoca que este produzca anticuerpos contra los invasores. De esta manera, el sistema inmune de los hemofílicos fabrica anticuerpos contra la proteína que ellos no tienen, la cual se les inyecta en las transfusiones sanguíneas. El resultado es que los enfermos comienzan a rechazar el tratamiento con sangre normal. Esto causa complicaciones muy serias.

Desde hace muchos siglos se conocía que las proteínas que los hemofílicos no tienen solo están en la sangre de otros seres humanos. Dichosamente, debido al desarrollo del siglo anterior, los científicos produjeron artificialmente en sus laboratorios las proteínas que les hacen falta. El único problema es que este tipo de proteínas resulta muy caro y algunos países pobres no pueden pagar el alto valor de estos novedosos medicamentos. Para ayudar a los hemofílicos, se creó la Federación Mundial de Hemofilia (FMH), la cual realiza una función impresionante, ya que educa tanto a los pacientes como a la diversidad de profesionales que manejan a los hemofílicos. Esa federación realiza reuniones en todos los lugares y se preocupa constantemente en ayudar a los países pobres que no logran costear el alto valor de los medicamentos modernos. Ellos instauraron un Día Mundial de la Hemofilia y también organizan un congreso médico mundial cada dos años, así como múltiples cursos de entrenamiento para profesionales de la salud, que incluyen médicos hematólogos y ortopedistas, cirujanos, dentistas, personal de laboratorio, enfermeras, psicólogos, etc.

17 de abril
Día Mundial de la Hemofilia



En resumen, la hemofilia es una enfermedad muy seria que altera a los pacientes y a su familia. Afortunadamente, los nuevos medicamentos están dándole a los hemofílicos una mejor calidad de vida al presentar menos complicaciones clínicas, pero para ello debe contarse con un equipo de especialistas en muchas áreas, que incluyen personal especializado en los laboratorios de coagulación sanguínea, así como especialistas en diversas ramas. A los cirujanos les da miedo operar hemofílicos y los dentistas temen extraerles piezas dentales. También los ortopedistas deben estar actualizados con el manejo de las artropatías hemofílicas que los van dejando con discapacidad. Las enfermeras son indispensables para aplicar los mecanismos intravenosos, aunque algunos medicamentos actuales se aplican por vía subcutánea. Las nuevas terapias han favorecido mucho a los enfermos que desarrollan anticuerpos contra las proteínas que les hacen falta. La FMH es la organización que ha mejorado la vida de estos pacientes, y un gran acierto suyo fue implantar el día del hemofílico en el mes de abril, con el propósito de suministrar a los pacientes una vida con mucho menos complicaciones que en los siglos anteriores.

Dichosamente, los hemofílicos costarricenses cuentan desde la década de los setenta con los tratamientos y diagnósticos más modernos, los cuales se realizan en el Centro de Hemofilia del Hospital México.

Dra. Gloria Ramos Ramos
Invitada de ACANAMED
Colombia
Dr. Rafael Jiménez Bonilla
Miembro Honorario
Costa Rica

