

Clasificación de las mujeres portadoras de hemofilia en Aragón según la nueva nomenclatura ISTH

Resumen

La hemofilia es una coagulopatía congénita poco frecuente, caracterizada por una deficiencia de factor VIII (hemofilia A) y del factor IX (hemofilia B).

Históricamente su herencia ligada al cromosoma X ha motivado que el foco de la atención sanitaria se haya centrado en los varones afectos de hemofilia. Sin embargo, las mujeres portadoras de hemofilia pueden presentar niveles basales de factor descendidos y sintomatología hemorrágica incluso con niveles de factor dentro de la normalidad.

La inactivación aleatoria del cromosoma X conocido como el mecanismo de lionización demuestra el hecho de que casi un tercio de las mujeres portadoras pueden tener niveles de factor inferiores a 0,40 UI/mL, hallazgo que define el diagnóstico de hemofilia. El nivel de factor deficiente varía en mujeres portadoras de hemofilia, aunque los mecanismos implicados no están plenamente establecidos.

La clínica hemorrágica en portadoras de hemofilia se caracteriza por un sangrado mucocutáneo excesivo, tras procedimientos dentarios, cirugía o postparto, así como sangrado articular, cuya consecuencia tiene una repercusión importante en la calidad de vida.

El objetivo de este trabajo consiste en la caracterización del perfil clínico hemorrágico y analítico de mujeres portadoras de hemofilia diagnosticadas en el Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Universitario Miguel Servet (HUMS), aplicando las nuevas categorías clínicas y biológicas establecidas por comité científico y de estandarización (SSC) de la Sociedad Internacional de Trombosis y Hemostasia (ISTH). Realizaremos una revisión y análisis de las medidas hemostáticas profilácticas y terapéuticas utilizadas en mujeres portadoras de hemofilia diagnosticadas en el HUMS, por último, haremos un análisis comparativo del perfil clínico hemorrágico y manejo terapéutico respecto a los registros y series publicadas en estas pacientes.

La aplicación de esta nueva nomenclatura permitirá identificar a aquellas portadoras con alto riesgo hemorrágico, así como estandarizar la inclusión de estas mujeres en registros nacionales e internacionales, potenciar la investigación, y establecer los estándares de manejo clínico y tratamiento de las portadoras.