

¿Qué es la hemofilia A?

La hemofilia es un **trastorno hemorrágico** hereditario en el que **la sangre de una persona no coagula correctamente**, lo que lleva a sangrados que pueden ocurrir en forma espontánea o tras un trauma.

Puede **reducir drásticamente la calidad de vida** de las personas afectadas, así como de sus familiares y cuidadores.¹

La **Hemofilia A** es la forma más común. Afecta

a **900.000 personas en el mundo**^{2,3}



Aproximadamente **43-50%** de ese total tiene hemofilia severa.

¿Qué sucede en la sangre de una persona con hemofilia A?

En una persona sana, las proteínas llamadas **factores de coagulación** trabajan juntas para formar un coágulo de sangre y ayudar a detener el sangrado.

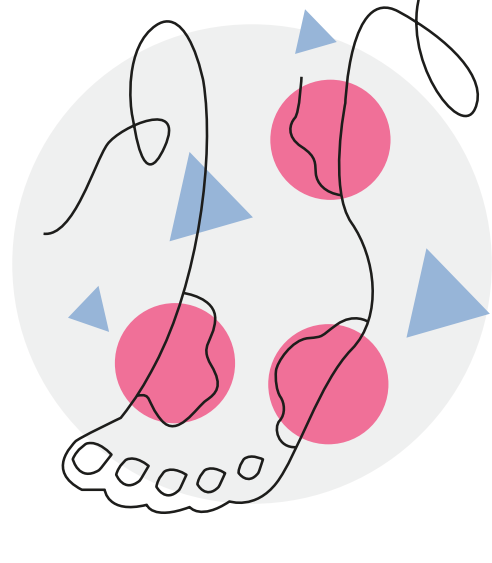


Las personas con hemofilia A **carecen o tienen una cantidad disminuida** de un factor de coagulación llamado

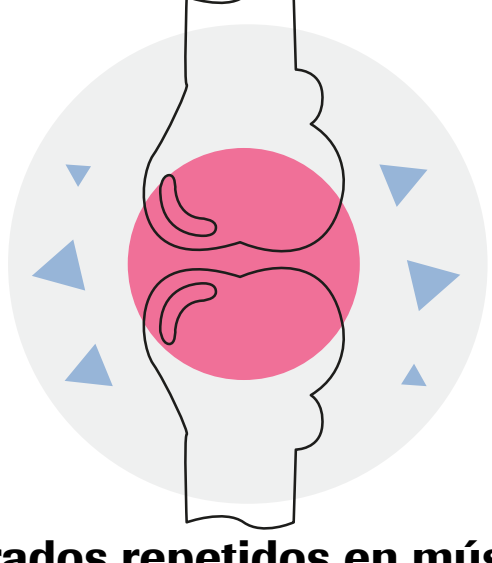
factor VIII

lo que hace que su sangre no pueda coagularse correctamente.

Sin tratamiento, las personas con hemofilia pueden sufrir:



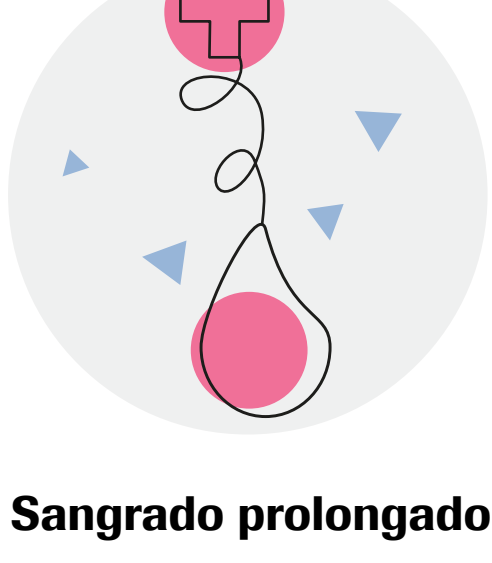
Hematomas



Sangrados repetidos en músculos y articulaciones, lo que puede provocar enfermedad articular y discapacidad a largo plazo.^{4,5}



Sangrado espontáneo, que puede poner en peligro la vida si se produce en órganos vitales como el cerebro.⁶



Sangrado prolongado después de una lesión o cirugía.²

Tratamiento de la hemofilia:

Profilaxis

La profilaxis es un tratamiento regular que incluye terapias de reemplazo con factor VIII o nuevas terapias, con el objetivo de **prevenir los sangrados** y permitir que las personas con hemofilia **lleven una vida activa y logren una calidad de vida** comparable a la de las personas que no tienen hemofilia. Es el **estándar de atención** para personas con hemofilia A severa y para ciertas personas con hemofilia moderada.²

El tratamiento profiláctico puede administrarse por vía intravenosa o subcutánea dependiendo del tipo de tratamiento.² El tratamiento con las nuevas terapias puede administrarse en el hogar **una vez a la semana, cada 2 semanas o una vez al mes**. Esto hace que sea más fácil para las personas con hemofilia seguir su tratamiento y llevar una vida relativamente normal.²

Tratamiento episódico con FVIII

Administración de los concentrados de FVIII solo ante la aparición de un evento hemorrágico.

Debe ser administrado por vía intravenosa² por el paciente o un cuidador.

Tratamiento de los inhibidores: ITI y agentes bypass

Alrededor de una de cada cuatro

25-30%

personas con hemofilia A severa

y una de cada 20

5-10%

personas con hemofilia A leve a moderada

desarrollan 'inhibidores' contra las terapias de reemplazo de factor VIII.^{2,7}

Los inhibidores son anticuerpos que neutralizan al factor VIII reemplazado, porque lo reconocen como extraño.⁸ Reconocen como extraño del tratamiento,⁹ **muchas personas con hemofilia A viven con el temor de desarrollar inhibidores**.

El manejo de los pacientes con inhibidor comprende:

- Tratamiento de inmunotolerancia (ITI) para intentar erradicar el inhibidor
- Tratamiento de los episodios hemorrágicos (con Agentes Bypassantes)
- Profilaxis (prevención) de los episodios de sangrados con Nuevas Terapias.

La ITI puede llevar muchos años, es muy costosa, y es ineficaz en

~30% de las personas.^{10,11}

Los "agentes bypass" son otro tratamiento para las personas con inhibidores, que a menudo se usan después de que falla la ITI. Sin embargo, estos son de acción corta, deben administrarse por vía IV con frecuencia y brindan un control del sangrado.¹²

Otra opción para la profilaxis son las nuevas terapias que mimetizan la función del FVIII, pero que al no tener la estructura del FVIII actúan eficazmente en presencia del inhibidor, reduciendo sustancialmente la tasa de sangrado.

Referencias

1. Flood E, et al. Illustrating the impact of mild/moderate and severe haemophilia on health-related quality of life: hypothesised conceptual models. *European Journal of Haematology* 2014; 93: Suppl. 75, 9-18.
2. Srivastava A, et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia*. 2020; 26 (Suppl 6): 1-158.
3. Iorio A, et al. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males. *Ann Intern Med* 2019 Oct 15;171(8):540-546.
4. Franchini M, Mannucci PM. Hemophilia A in the third millennium. *Blood Rev* 2013;179-84.
5. Young G. New challenges in hemophilia: long-term outcomes and complications. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program* 2012; 2012: 362-8.
6. Zanon E, et al. Intracranial haemorrhage in the Italian population of haemophilia patients with and without inhibitors. *Haemophilia* 2012; 18: 39-45.
7. Gomez K, et al. Key issues in inhibitor management in patients with haemophilia. *Blood Transfus*. 2014; 12: s319-s329.
8. Whelan SF, et al. Distinct characteristics of antibody responses against factor VIII in healthy individuals and in different cohorts of hemophilia A patients. *Blood* 2013; 121: 1039-48.
9. Astermark J. Overview of Inhibitors. *Semin Hematol* 2006; 43 (suppl 4):S3-S7.
10. Rocino A, et al. Immune tolerance induction in patients with haemophilia a and inhibitors: effectiveness and cost analysis in an European Cohort (The ITER Study). *Haemophilia* 2015; 10.
11. Mancuso ME, et al. US Immune tolerance induction in haemophilia. *Clinical Investigation*. 2015; 5(3), 321-335.
12. Berntorp E. Differential response to bypassing agents complicates treatment in patients with haemophilia and inhibitors. *Haemophilia*. 2009; 15: 3-10.