GRUPO CAHT
GRUPO COOPERATIVO ARGENTINO
DE HEMOSTASIA Y TROMBOSIS

Hemofilia
TIPS DE INFORMACIÓN
PARA PROFESIONALES

NUEVA NOMENCLATURA DE PORTADORAS DE HEMOFILIA PARA DEFINIR MUJERES Y NIÑAS CON HEMOFILIA

La atención clínica de la hemofilia A y B, predominantemente se dirige a los varones, debido a la herencia ligada al cromosoma X. Este conocimiento común introduce un sesgo hacia que las mujeres portadoras sean asintomáticas. Sin embargo, debido a la lionización, un proceso aleatorio interindividual de inactivación ligado al cromosoma X, la mediana de los niveles plasmáticos de factor VIII/IX (FVIII/IX) de las portadoras de hemofilia es de 0,60 UI/ml (rango 0,05–2,19), y el 28 % tiene niveles de factor <0,40 UI/ml, lo que se definiría como hemofilia según la Federación Mundial de Hemofilia (FMH).

Recientemente, se ha promovido una nueva clasificación de las mujeres portadoras, donde la tendencia es ya NO llamarlas portadoras sintomáticas o asintomáticas, sino que nos detenemos en el nivel de FVIII/IX que tiene la mujer portadora; entonces la llamamos mujer/niña con hemofilia, severa si el factor es <0.01UI/ml, moderada entre 0.01-0.05 y leve entre 0.05 y 0.40UI/ml (equivalente a la clasificación en varones). Además, las mujeres que tienen > 0.40UI/ml y síntomas hemorrágicos son clasificadas como portadoras sintomáticas.

Una nomenclatura clara y precisa mejorará el diagnóstico, tratamiento e investigación sobre las personas con hemofilia, y respalda el tema del evento de este año del Día mundial de la hemofilia 2023. “Acceso para todos: La prevención de hemorragias como norma de atención a nivel mundial”.

Desarrollado por el grupo de sangrado.

Bibliografía:

van Galen KPM y col. A new hemophilia carrier nomenclature to define hemophilia in women and girls: Communication from the SSC of the ISTH. J Thromb Haemost 2021; 19(8): 1883-7.