

# PORTADORAS Y MUJERES CON HEMOFILIA



**FMH**

**50**

AÑOS MEJORANDO EL  
TRATAMIENTO PARA TODOS

FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA

Fédération mondiale de l'hémophilie

World Federation of Hemophilia

Publicado por la **Federación Mundial de Hemofilia** (FMH)

© Federación Mundial de Hemofilia, 2012

La versión original en Inglés de esta publicación fue preparada por la FMH y revisada por miembros del Comité de la FMH sobre enfermedad de Von Willebrand y trastornos de la coagulación poco comunes, y del Consejo Asesor Médico. La FMH agradece a la Dra. Adolfina Bergés por revisar esta traducción.

La FMH alienta la redistribución de sus publicaciones por organizaciones de hemofilia sin fines de lucro con propósitos educativos.

Para obtener la autorización de reimprimir, redistribuir o traducir esta publicación, por favor comuníquese con el Departamento de Comunicación a la dirección indicada abajo.

#### **Federación Mundial de Hemofilia**

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1010

Montréal, Québec H3G 1T7

CANADA

Tel.: (514) 875-7944

Fax: (514) 875-8916

Correo electrónico: [wfh@wfh.org](mailto:wfh@wfh.org)

La Federación Mundial de Hemofilia no se involucra en el ejercicio de la medicina y bajo ninguna circunstancia recomienda un tratamiento en particular para individuos específicos. La FMH no reconoce, de modo explícito o implícito alguno, que las dosis de medicamentos u otras recomendaciones de tratamiento en esta publicación sean las adecuadas. Debido a lo anterior, se recomienda enfáticamente al lector buscar la asesoría de un asesor médico y/o consultar las instrucciones impresas que proporciona la compañía farmacéutica, antes de administrar cualquiera de los medicamentos referidos en esta publicación. La Federación Mundial de Hemofilia no apoya productos de tratamiento o empresas fabricantes en particular; cualquier referencia al nombre de un producto no constituye un endoso por parte de la FMH.

## ÍNDICE

---

|   |    |
|---|----|
| Introducción.....   | 3  |
| ¿Qué es la hemofilia? .....                                       | 3  |
| La genética y la herencia de la hemofilia.....                    | 4  |
| Definiciones y terminología .....                                 | 5  |
| Síntomas hemorrágicos.....  | 6  |
| Hemorragias posteriores a cirugía o traumatismo.....              | 7  |
| Menorragia .....  | 7  |
| Dismenorrea y dolor a mitad del ciclo .....                       | 7  |
| Hemorragia perimenopáusica .....                                  | 8  |
| Otros problemas ginecológicos.....                                | 8  |
| Diagnóstico de portadora.....                                     | 9  |
| Pruebas de laboratorio .....                                      | 9  |
| ¿Cuándo deberían hacerse pruebas? .....                           | 10 |
| Planeación familiar y embarazo.....                               | 12 |
| Opciones de concepción.....                                       | 13 |
| Diagnóstico prenatal.....   | 13 |
| ¿Qué precauciones deberían tomarse durante el embarazo?....       | 16 |
| Parto y alumbramiento: consideraciones para la madre y el bebé .. | 16 |
| Atención posparto.....  | 17 |
| Tratamiento de hemorragias.....                                   | 18 |
| Aspectos psicosociales y calidad de vida .....                    | 20 |

## INTRODUCCIÓN

---

La hemofilia es un trastorno de la coagulación relativamente poco común. Durante muchos años, la gente pensó que solamente los hombres podían presentar síntomas de la hemofilia y que las mujeres que “portaban” el gene de la hemofilia no experimentaban síntomas.

Ahora sabemos que muchas portadoras experimentan síntomas de la hemofilia. A medida que se incrementa nuestro conocimiento sobre el trastorno, también aumenta nuestra comprensión de por qué y cómo pueden verse afectadas las mujeres. Algunas mujeres viven con sus síntomas durante años sin recibir diagnóstico o siquiera sospechar que padecen un trastorno de la coagulación. Mediante información y concientización, la Federación Mundial de Hemofilia trabaja con el objetivo de cerrar esta brecha en la atención.

### ¿Qué es la hemofilia?

La hemofilia es un trastorno de la coagulación. En las personas con hemofilia, las hemorragias duran más tiempo que lo normal porque su sangre no tiene suficiente factor de coagulación. Los factores de coagulación son proteínas de la sangre que ayudan a controlar las hemorragias.

Hay dos tipos de hemofilia: hemofilia A y hemofilia B. El tipo A es más común; las personas con hemofilia A no tienen suficiente factor de coagulación VIII (factor 8). Las personas con hemofilia B no tienen suficiente factor de coagulación IX (factor 9).

Por lo general, la hemofilia es hereditaria, lo que quiere decir que se transmite de padres a hijos a través de los genes de los padres. Los genes transmiten mensajes sobre la manera en la que las células del cuerpo se desarrollarán. Determinan, por ejemplo, el color de los ojos y el cabello de una persona. En personas con hemofilia, los genes responsables de la producción de factores de coagulación están alterados o modificados. En consecuencia, su cuerpo no produce factor de coagulación o el factor de coagulación que produce no funciona adecuadamente.

En cerca del 30 por ciento de los casos, la hemofilia se presenta sin un historial familiar previo; es causada por un nuevo cambio en los genes de la persona. Esto se conoce como hemofilia esporádica.

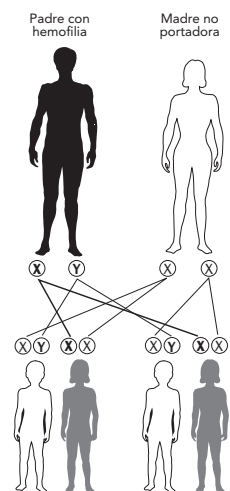
## La genética y la herencia de la hemofilia

Los genes se encuentran alojados en las células del cuerpo en estructuras llamadas cromosomas. Los genes relacionados con la hemofilia se ubican en el cromosoma “X”.

El cromosoma X también es llamado “cromosoma sexual” porque ayuda a determinar si una persona es hombre o mujer. Los hombres tienen un cromosoma X que heredan de sus madres, y un cromosoma Y que heredan de sus padres. Las mujeres tienen dos cromosomas X: uno heredado de sus madres y otro de sus padres.

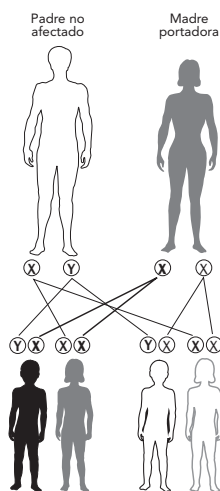
### HERENCIA DE LA HEMOFILIA

Padre con hemofilia



Todas las hijas de un padre con hemofilia heredarán la copia alterada de su cromosoma X. Ninguno de sus hijos resultará afectado porque su único cromosoma X lo heredan de la madre.

Madre portadora



Las portadoras tienen un gene normal y otro alterado. Tienen 50% de posibilidades de transmitir el gene alterado a cada hijo. Los niños que hereden el gene alterado de su madre tendrán hemofilia; las niñas que hereden el gene alterado de su madre serán portadoras.

Si el cromosoma X que un hombre hereda de su madre tiene el gene alterado o cambiado, ese hombre tendrá hemofilia. Si una mujer hereda una copia del gene alterado ya sea de su madre o de su padre, se dirá que “porta” el gene de la hemofilia y por eso se le conoce como “portadora”. En otras palabras, esa mujer tiene una copia normal del gene y otra copia alterada.

En casos muy poco comunes, en los que el padre tiene hemofilia y la madre es portadora, una mujer puede heredar dos copias alteradas del gene.

### Lionización

En cada célula del cuerpo de una mujer, uno de los dos cromosomas X está apagado o “suprimido”. Este proceso se conoce como “lionización”, en honor de Mary Lyon, la primera en describirlo. La lionización es un proceso aleatorio que no ha sido completamente entendido.

Si el cromosoma que es suprimido es el que tiene el gene alterado, la célula producirá factor de coagulación. Si el cromosoma con el gene normal es suprimido, la célula no producirá factor de coagulación o el factor de coagulación que produzca no funcionará adecuadamente.

En promedio, las portadoras de hemofilia tendrán cerca del 50 por ciento de la cantidad normal de factor de coagulación porque más o menos la mitad de sus células tendrán el gene “bueno” apagado. Algunas portadoras tienen niveles todavía menores de factor de coagulación porque más de los cromosomas X con el gene normal están apagados.

## Definiciones y terminología

La hemofilia presenta tres grados de severidad: leve, moderada y grave. La severidad de la hemofilia depende de la cantidad de factor de coagulación en la sangre de la persona afectada.

|                           |   |
|---------------------------|---|
| <b>Hemofilia leve</b>     | Entre 5% y 40% de la cantidad normal de factor de coagulación |
| <b>Hemofilia moderada</b> | Entre 1% y 5% de la cantidad normal de factor de coagulación  |
| <b>Hemofilia grave</b>    | Menos del 1% de la cantidad normal de factor de coagulación   |

Cualquier persona (hombre o mujer) con 5-40 por ciento de la cantidad normal de factor de coagulación en la sangre tiene **hemofilia leve**.

Una persona que tenga entre 1 y 5 por ciento de la cantidad normal de factor de coagulación en la sangre tiene **hemofilia moderada**.

Una persona que tenga menos de 1 por ciento de la cantidad normal de factor de coagulación en la sangre tiene **hemofilia grave**.

Una mujer que tenga menos de 40 por ciento de la cantidad normal de factor de coagulación en la sangre no se diferencia de un hombre con las mismas cantidades de factor de coagulación; esa mujer tendría **hemofilia**.

Algunas portadoras tienen síntomas de hemofilia a pesar de que sus cantidades de factor de coagulación son mayores al 40 por ciento. Una mujer con 40-60 por ciento de la cantidad normal de factor de coagulación que experimenta hemorragias anormales se conoce como **portadora sintomática**.

## SÍNTOMAS HEMORRÁGICOS

Aproximadamente un tercio de las portadoras tienen niveles de factor de coagulación en la sangre menores al 60 por ciento de lo normal y podrían presentar hemorragias anormales. En la mayoría de los casos, las portadoras experimentan síntomas similares a los vistos en hombres con hemofilia leve, así como algunos otros específicos de las mujeres, tales como periodos menstruales abundantes o prolongados.

Las portadoras sintomáticas y las mujeres con hemofilia:

- podrían presentar moretones más fácilmente;
- podrían presentar hemorragias prolongadas después de cirugías;
- podrían presentar hemorragias graves después de traumatismos;
- con frecuencia tienen periodos menstruales más abundantes y prolongados (menorragia) y más probabilidades de necesitar un suplemento de hierro o de ser sometidas a una histerectomía;
- tienen más probabilidades de presentar hemorragia posparto después del alumbramiento.

### Hemorragias posteriores a cirugía o traumatismo

Los estudios han demostrado que el síntoma más común que experimentan las mujeres son hemorragias prolongadas después de cirugías, tales como extracciones dentales o amigdalotomías. También están expuestas a presentar hemorragias graves después de accidentes o lesiones.

### Menorragia

Las portadoras con bajos niveles de factor tienen un mayor riesgo de periodos menstruales abundantes o prolongados (menorragia). Las niñas podrían presentar un sangrado particularmente abundante cuando empiezan a menstruar. El sangrado excesivo puede provocar anemia debido a los bajos niveles de hierro en la sangre, lo cual genera debilidad y cansancio.

## Dismenorrea y dolor a mitad del ciclo

Las mujeres con trastornos de la coagulación tienen más probabilidades de padecer dolor durante su periodo menstrual (dismenorrea). También podrían experimentar un leve sangrado interno durante la ovulación, lo que puede generar dolor abdominal y pélvico (conocido como Mittelschmerz, palabra alemana que quiere decir “dolor intermedio”). Esta hemorragia puede ser grave y aun llegar a poner en peligro la vida, particularmente en portadoras con niveles muy bajos de factor de coagulación, y podría requerir atención médica urgente.

## Hemorragia perimenopáusica

La menopausia es la etapa en la vida de una mujer cuando los periodos menstruales cesan permanentemente. La perimenopausia es el periodo de 3 a 10 años previo a la menopausia, cuando las hormonas están “en transición”. Periodos menstruales abundantes e irregulares son más comunes en todas las mujeres, conforme se acercan a la menopausia. Trastornos ginecológicos como fibromas, pólipos, etc. también son más comunes en esta fase de la vida. Las portadoras de hemofilia corren el riesgo de presentar síntomas hemorrágicos más graves y podrían requerir tratamiento.

## Otros problemas ginecológicos

Durante el proceso de ovulación, las mujeres pueden desarrollar quistes ováricos simples (también llamados funcionales). Estos quistes son generalmente pequeños, no causan problemas y desaparecen por sí solos. Las portadoras de hemofilia parecen presentar un mayor riesgo de hemorragia en estos quistes simples que entonces se convierten en quistes ováricos “hemorrágicos”. Los quistes ováricos hemorrágicos pueden ocasionar considerable dolor y podrían requerir atención médica urgente.

Algunas portadoras también presentan endometriosis, un trastorno doloroso en el que el tejido endometrial, el cual recubre el útero, se forma en el abdomen u otras partes del cuerpo. Aunque todavía no se entienden cabalmente las causas de la endometriosis, las mujeres que experimentan periodos menstruales abundantes corren mayor riesgo de presentar el trastorno.

## DIAGNÓSTICO DE PORTADORA

---

Hay dos tipos de portadoras: portadoras obligadas y portadoras probables.

Las portadoras obligadas necesariamente tienen el gene de la hemofilia, el cual heredaron de su padre. Las portadoras obligadas pueden identificarse obteniendo un historial familiar detallado (conocido como pedigrí).

Las portadoras obligadas son:

- todas hijas de un padre con hemofilia;
- madres de un hijo con hemofilia y que tienen por lo menos otro familiar con hemofilia (hermano, abuelo materno, tío, sobrino o primo);
- madres de un hijo con hemofilia y que tienen un familiar que es portadora conocida del gene de la hemofilia (madre, hermana, abuela materna, tía, sobrina o prima);
- madres de dos o más hijos con hemofilia.

Las portadoras probables son:

- todas las hijas de una portadora;
- madres de un hijo con hemofilia, pero que no tienen otros familiares con hemofilia (o que sean portadoras);
- hermanas, madres, abuelas maternas, tías, sobrinas y primas de portadoras.

Muchas portadoras, incluso portadoras obligadas, no saben que son portadoras.

## Pruebas de laboratorio

Hay dos tipos de pruebas de laboratorio a las que pueden someterse las portadoras de hemofilia: *ensayos de factor* y *pruebas genéticas*.

Los *ensayos de factor* miden la cantidad de factor de coagulación en la sangre de una persona. Si bien esta información es útil, algunas portadoras tendrán niveles normales de factor de coagulación. Por lo tanto,

esta prueba podría ofrecer información falsamente tranquilizadora o incorrecta a mujeres que de hecho serían portadoras; no puede utilizarse para confirmar si una mujer es portadora de hemofilia.

Los niveles de factor pueden variar considerablemente entre los miembros de una familia. Por ejemplo, una mujer con niveles de factor muy bajos puede tener una hija con niveles casi normales. Por lo tanto, deberían realizarse pruebas de medición del factor para cada portadora conocida o presunta en una familia.

El estrés, la inflamación, las infecciones, algunos medicamentos, los anticonceptivos orales y el embarazo pueden provocar un aumento en los niveles de factor VIII y por ende incidir en los resultados de las pruebas. Los niveles de factor VIII también tienden a aumentar conforme las personas envejecen.

*Pruebas genéticas* como el análisis mutacional estudian directamente al gene alterado causante de la hemofilia. Esta es la *única* manera de asegurarse absolutamente de que una mujer es portadora. La información obtenida mediante estas pruebas también es más reveladora para otros miembros de la familia. No obstante, las pruebas genéticas pueden ser costosas y no estar disponibles en todos los centros.

## ¿Cuándo deberían hacerse pruebas?

Las pruebas de diagnóstico para portadoras constituyen un tema complejo. Si bien por motivos de seguridad es importante conocer los niveles de factor de una presunta portadora, las pruebas genéticas conllevan una serie de cuestiones éticas y culturales.

Dado que las portadoras pueden correr el riesgo de hemorragia después de traumatismos, extracciones dentales u otros tipos de cirugías, es buena idea medir los niveles de factor en todas las portadoras presuntas o conocidas, de manera que puedan tomarse precauciones adicionales en caso de que sus niveles de factor sean bajos. Sin embargo, los niveles de factor por sí solos no pueden confirmar la calidad de portadora de una mujer.

La decisión de someterse a pruebas genéticas está moldeada por percepciones familiares e inquietudes culturales, pero también influye el hecho de que las pruebas sean accesibles y/o estén permitidas por las autoridades reguladoras (por ejemplo, gobiernos, proveedores de seguros). En algunos países, solamente la propia mujer puede dar su consentimiento para pruebas genéticas; no es una decisión que sus padres puedan tomar por ella.

Cuando las pruebas genéticas son posibles antes de que la menor alcance la edad para dar su consentimiento, a las familias a menudo les cuesta mucho trabajo decidir cuándo hacer las pruebas para determinar la calidad de portadora de sus hijas. Muchas se preguntan si debieran someterlas a las pruebas durante la infancia, particularmente antes de que empiecen a menstruar, o esperar hasta que sean adultas y puedan tomar la decisión por sí mismas. En la medida de lo posible, las pruebas deberían realizarse antes de que una presunta portadora quede embarazada.

Algunas familias retrasan las pruebas como mecanismo de negación, o para proteger a la niña y a ellos mismos de lo que perciben como malas noticias. Aspectos culturales, tales como matrimonios arreglados o la posibilidad de que una hija tuviera un bebé propio con el trastorno, podrían desanimar a algunas familias a someter a sus hijas a las pruebas. Otras realizan las pruebas regularmente y de manera sistemática y permiten que la niña crezca con el conocimiento de su calidad de portadora. Conocer su situación en una fase temprana también puede ayudar a las niñas a aceptar gradualmente la compleja realidad que representa el ser portadora.

Antes de tomar una decisión, los padres deberían tomar en cuenta qué tan preparada se encuentra su hija para hacer frente a la información sobre su probable calidad de portadora. Es necesario tomar en cuenta aspectos como su edad, madurez emocional, y grado de comprensión e interés en la información. La ansiedad de una niña podría ser mayor si ha visto a algún miembro de la familia sufrir a causa de la hemofilia o si no supiera con certeza si es o no portadora. Sentimientos de enojo

hacia un hermano que requiera atención especial o miedo de tener un hijo que resulte afectado son también reacciones comunes y normales.

En todos los casos, las familias deberían consultar a los especialistas de un centro de tratamiento de hemofilia o a un asesor genético que pueda orientarlas en el proceso de decisión y ofrecer asesoría de seguimiento, en caso necesario.

## PLANEACIÓN FAMILIAR Y EMBARAZO

---

Las portadoras deberían recibir asesoría genética sobre los riesgos de tener un(a) hijo(a) que pudiera resultar afectado(a), con bastante antelación a la planeación de un embarazo, y deberían consultar a un obstetra en cuanto sospechen que están embarazadas. El obstetra debería trabajar estrechamente con el personal del centro de tratamiento de hemofilia a fin de proporcionar la mejor atención posible durante el embarazo y el parto, así como para minimizar posibles complicaciones tanto para la madre como para el recién nacido.

Antes de embarazarse, las portadoras necesitan información clara y concisa sobre:

- las probabilidades de transmitir la hemofilia al bebé. Las portadoras de hemofilia tienen 50 por ciento de probabilidades de transmitir el trastorno a sus hijos(as);
- las consecuencias de heredar la hemofilia, tanto para un niño como para una niña;
- la forma en la que se controla la hemofilia, la atención disponible a escala local, y el costo;
- la manera en la que deberían atenderse el embarazo, el parto y el alumbramiento a fin de reducir los riesgos tanto para la madre como para el bebé;
- las opciones disponibles para la concepción y el diagnóstico prenatal.

## Opciones de concepción

Algunas personas sencillamente aceptan la posibilidad de tener un bebé con hemofilia. En países que disponen de atención de calidad con concentrados de factor de coagulación seguros, la hemofilia con frecuencia es vista como una enfermedad controlable. Cuando no se dispone de atención adecuada, esta es una decisión más difícil. Algunas familias eligen adoptar o apadrinar a un niño, o bien utilizar otras opciones de concepción (consulte el cuadro de la siguiente página) a fin de eliminar el riesgo de tener un bebé que resulte afectado. No obstante, estas opciones no siempre están disponibles o pudieran ser inaceptables por motivos religiosos, éticos, financieros o culturales.

## Diagnóstico prenatal

Las parejas que han concebido de manera natural podrían desear saber antes del nacimiento de su bebé si éste se verá afectado por la hemofilia.

Un diagnóstico prenatal definitivo solo puede ofrecerse con procedimientos invasores tales como la muestra de vellosidades coriónicas (MVC) o la amniocentesis (ver abajo). Algunos centros solo ofrecen estos procedimientos si la pareja planea poner fin al embarazo en caso de que se descubra que el feto tiene hemofilia. La decisión de poner fin a un embarazo es sumamente difícil de tomar y podría no ser aceptable por motivos religiosos, éticos o culturales.

### Métodos de diagnóstico prenatal

*Muestra de vellosidades coriónicas (MVC):* Con anestesia local y el apoyo de ecografía o ultrasonido, se inserta una aguja fina a través del abdomen o un catéter delgado a través de la vagina de la madre a fin de tomar una muestra de células de las vellosidades coriónicas de la placenta. Estas células contienen la misma información genética que el feto y se usan para determinar si éste tiene hemofilia.

Este procedimiento se realiza entre la 11a y la 14a semana de embarazo. La MVC es el método de diagnóstico prenatal de la hemofilia y otros trastornos de la coagulación hereditarios más ampliamente utilizado.



## OPCIONES DE CONCEPCIÓN PARA PORTADORAS DE HEMOFILIA

| Procedimiento  | Cómo se hace   | Qué debe tenerse en cuenta  |
|--|--|---|
| Fertilización in vitro (FIV) con diagnóstico preimplantación (DPI) | Se extraen los óvulos de la mujer y se fertilizan en el laboratorio con el esperma de su pareja. Esto es la fertilización in vitro (FIV).<br><br>Cuando los embriones están en una fase muy temprana de desarrollo se hace una prueba para determinar si tienen el gene de la hemofilia alterado. Solamente se implantan en el útero de la madre embriones que no tienen el gene de la hemofilia alterado. | Este procedimiento es costoso y no está disponible en muchas partes del mundo.<br><br>La tasa de éxito de un embarazo mediante FIV es de cerca del 30 por ciento por ciclo.<br><br>Se sigue recomendando la MVC o amniocentesis para confirmar que el feto no tenga el gene alterado.                     |
| FIV con óvulos donados   | Usar óvulos donados por una mujer fértil que no sea portadora de la hemofilia garantiza que el bebé no corra el riesgo de heredar el gene de la hemofilia de su madre.   | Nuevamente, la FIV es costosa, con una tasa de éxito de un embarazo cercana al 30 por ciento por ciclo. Este porcentaje es mejor con donantes jóvenes.  |
| Selección de esperma   | Solo se utiliza esperma con cromosoma X. Esto garantiza el nacimiento de una niña.   | La niña aun podría heredar el gene alterado y ser portadora de la hemofilia. Podría presentar síntomas hemorrágicos y podría transmitir el gene alterado a sus hijos.<br><br>Este método solo está disponible en centros especializados como herramienta de investigación y sigue en etapa de evaluación. |

Fuente: Adaptado de *All About Carriers* (Todo acerca de las portadoras), Sociedad Canadiense de Hemofilia.

*Amniocentesis*: Se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico con una aguja fina que se inserta en el útero a través del abdomen. La amniocentesis se realiza con el apoyo de ecografía o ultrasonido, entre la 15a y la 20a semana de embarazo.

El líquido amniótico contiene células del feto que se analizan para determinar si tiene hemofilia.

El riesgo de aborto relacionado con la MVC o la amniocentesis es de hasta uno por ciento.

### Determinación del sexo del feto

La determinación del sexo del feto, es decir, saber si el bebé será un niño o una niña, es un procedimiento relativamente sencillo. Conocer el sexo del feto no ofrece información sobre si tendrá o no hemofilia, pero sí representa un dato útil.

Si el feto fuera varón, puede ofrecerse la muestra de vellosidades coriónicas o la amniocentesis a los padres que desean saber si su hijo tendrá hemofilia. Si una portadora elige no someterse a las pruebas, o si éstas no estuvieran disponibles, los médicos deberían planear el parto y el alumbramiento a fin de minimizar la probabilidad de hemorragias en un feto varón (véase la sección “Parto y alumbramiento: consideraciones para la madre y el bebé”).

Si el feto fuera mujer, el diagnóstico prenatal no es necesario porque, aun si la niña fuera portadora, hay muy pocas probabilidades de hemorragia para el bebé durante el parto y el alumbramiento.

El sexo del feto puede determinarse de dos maneras:

- *Determinación del sexo fetal* a partir del plasma materno: Se toma una muestra de sangre de la madre desde las ocho semanas de embarazo. El sexo puede determinarse a partir del material genético del feto, que se encuentra en la sangre materna. Este procedimiento puede realizarse durante el primer trimestre del embarazo, pero solo está disponible en unidades especializadas.

- *Ecografía o ultrasonido*: El sexo del feto puede determinarse con precisión mediante ecografía o ultrasonido a partir de las 15 semanas de embarazo. En esta etapa de la gestación, la amniocentesis es la opción preferida para determinar si el feto de un varón tiene hemofilia.

## ¿Qué precauciones deberían tomarse durante el embarazo?

La mayoría de las portadoras tiene embarazos normales sin ningún tipo de complicaciones hemorrágicas. Los niveles de factor VIII aumentan considerablemente durante el embarazo, lo cual reduce el riesgo de hemorragias en portadoras de hemofilia A. No obstante, los niveles de factor IX no cambian considerablemente. No parece haber un mayor riesgo de aborto en portadoras de hemofilia.

Los niveles de factor deberían medirse en el tercer trimestre del embarazo, cuando alcanzan su mayor concentración. Si los niveles fueran bajos deberían tomarse precauciones durante el parto a fin de reducir el riesgo de hemorragia excesiva.

El obstetra debería trabajar en estrecha colaboración con los miembros del centro de tratamiento de hemofilia para asegurarse que el embarazo de una portadora se controle adecuadamente.

## **PARTO Y ALUMBRAMIENTO: CONSIDERACIONES PARA LA MADRE Y EL BEBÉ**

La planeación del parto depende de las necesidades de la madre y de las de un bebé posiblemente afectado.

Es difícil medir los niveles de factor de coagulación durante el trabajo de parto, por lo cual deberían medirse en el último trimestre del embarazo. Si los niveles fueran bajos puede administrarse tratamiento durante el trabajo de parto a fin de reducir el riesgo de hemorragia excesiva durante y después del alumbramiento. Los niveles de factor de coagulación también pueden determinar si una mujer puede recibir anestesia local (epidural).

En el caso de bebés varones afectados hay un mayor riesgo de hemorragia en la cabeza, particularmente si el parto y el alumbramiento han sido prolongados o complicados. Las portadoras pueden tener partos vaginales, pero debería evitarse un trabajo de parto prolongado y el alumbramiento debería ocurrir de la manera menos traumática posible. Siempre que sea posible deberían evitarse técnicas de monitoreo invasoras tales como electrodos en el cuero cabelludo del feto y muestras de sangre fetal. También debería evitarse el uso de ventosas y fórceps durante el alumbramiento.

En cuanto nazca el bebé debería tomarse una muestra de sangre del cordón umbilical a fin de medir los niveles de factor de coagulación. Hasta no conocer los resultados de estas pruebas debería evitarse someter al bebé a inyecciones musculares y otros procedimientos quirúrgicos, tales como la circuncisión.

## **Atención posparto**

Después del alumbramiento, el factor de coagulación circulante de una portadora desciende a los niveles previos a su embarazo y la probabilidad de una hemorragia se encuentra en su punto más alto.

La hemorragia posparto (HPP) constituye una de las principales causas de muerte y discapacidad maternas, especialmente en algunas regiones del mundo. Por lo tanto, portadoras de hemofilia -particularmente portadoras sintomáticas y mujeres con hemofilia- deberían recibir atención en una unidad obstétrica bajo estrecha colaboración con el equipo de hemofilia.

Hay algunas precauciones que pueden tomarse para reducir el riesgo de una HPP: pueden administrarse medicamentos que mantengan al útero contraído y la placenta debería expulsarse mediante tracción controlada del cordón umbilical. Esto se conoce como “manejo activo” para la expulsión de la placenta y se ha demostrado que reduce considerablemente el riesgo de HPP.

Las portadoras se encuentran en riesgo de HPP hasta seis semanas después del parto y debería aconsejarseles que consulten a un médico de inmediato en caso de que presentaran hemorragia excesiva durante este

periodo. Puede recomendarse tratamiento como medida preventiva, particularmente en casos de portadoras con bajos niveles de factor de coagulación.

## TRATAMIENTO DE HEMORRAGIAS

---

Portadoras sintomáticas y mujeres con hemofilia generalmente no manifiestan síntomas de manera cotidiana. No obstante, podrían presentar hemorragias prolongadas después de un accidente o una intervención quirúrgica. Cuando esto ocurre deben recibir tratamiento de la misma manera en que se administra a hombres con hemofilia.

### Desmopresina

La desmopresina es una hormona sintética que puede ayudar a controlar la hemorragia en una emergencia o durante una cirugía. Puede inyectarse por vía intravenosa o subcutánea (bajo la piel) o administrarse como aerosol nasal.

La desmopresina no funciona para todas las portadoras. Todas las portadoras de hemofilia A con niveles de factor de coagulación menores a 50 por ciento deberían someterse a una prueba para determinar su respuesta al medicamento antes de que necesiten usarlo. La desmopresina no es eficaz en portadoras de hemofilia B, ya que no incrementa los niveles de factor IX.

La desmopresina no debería utilizarse en algunas instancias; por ejemplo, en casos de traumatismo en la cabeza y en mujeres con riesgo de problemas cardíacos. Los médicos deberían estar familiarizados con el medicamento y su uso antes de recetarlos.

### Concentrados de factor de coagulación

Si se trata de portadoras en las que la desmopresina no funciona o no se recomienda y cuando el riesgo de hemorragia grave es elevado, por ejemplo antes de una cirugía o durante la misma, podría ser necesario administrar infusiones de concentrados de factor de coagulación.

## Agentes antifibrinolíticos

El ácido tranexámico y el ácido épsilon-aminocaproico son agentes antifibrinolíticos usados para evitar la desintegración de coágulos sanguíneos en ciertas partes del cuerpo como la boca y el útero. Pueden usarse para controlar periodos menstruales abundantes y durante cirugías menores y procedimientos dentales.

## Terapia hormonal

La terapia hormonal puede usarse para ayudar a controlar periodos menstruales abundantes. Esta incluye anticonceptivos hormonales combinados (que pueden administrarse por vía oral o vaginal, o en parches cutáneos) y el dispositivo/sistema intrauterino liberador de levonorgestrel (DIU o SIU).

## Opciones quirúrgicas para la menorragia

Algunas mujeres seguirán presentando periodos menstruales abundantes aun con estos medicamentos. Si bien la cirugía siempre presenta ciertos riesgos, podría ser una opción en algunas circunstancias.

### Ablación uterina (o endometrial)

En este procedimiento, el recubrimiento interior del útero (el endometrio), lo que se elimina durante la menstruación, se destruye de manera permanente. La operación se realiza a través de la vagina, de modo que no se hacen cortes quirúrgicos. Si bien es eficaz para reducir el flujo menstrual, este procedimiento disminuye la capacidad de una mujer para quedar embarazada e interfiere con un embarazo normal. Por lo tanto, no se recomienda para mujeres que desean tener hijos.

### Histerectomía

Una histerectomía consiste en la extirpación total del útero para detener las hemorragias de manera permanente. Algunas veces también se extirpan los ovarios y las trompas de Falopio. Una mujer que se ha sometido a una histerectomía ya no puede tener hijos.

## ASPECTOS PSICOSOCIALES Y CALIDAD DE VIDA

---

Ser una portadora de hemofilia podría tener un impacto importante en la salud de una mujer, así como en su vida académica, profesional y social.

Los periodos menstruales abundantes o prolongados pueden ser particularmente difíciles para las jovencitas, que podrían aislarse de familiares y amigos, faltar a la escuela o evitar actividades sociales debido al dolor, la incomodidad y el miedo a manchar su ropa. La imagen de sí misma y la confianza de una chica podrían verse afectadas negativamente si experimenta vergüenza o humillación debido a sus periodos menstruales abundantes.

Muchas portadoras no están conscientes de que sus síntomas son anormales y no buscan asesoría médica. Cuando llegan a hacerlo, los proveedores de salud no siempre están bien informados sobre los trastornos de la coagulación y podrían pasar por alto el diagnóstico correcto. Además, la atención médica para las mujeres no es adecuada en muchos países del mundo. Pueden existir tabús culturales y obstáculos que impidan que las mujeres busquen ayuda, particularmente para problemas menstruales.

Los periodos menstruales abundantes y prolongados y el dolor pueden afectar la sexualidad de una mujer y ocasionar problemas en su matrimonio. Del mismo modo, estas mujeres también podrían necesitar ausentarse de su trabajo cada mes debido a su flujo menstrual abundante, lo que podría afectar la elección de su carrera o su éxito profesional.

Muchas portadoras de hemofilia, al igual que otras personas que corren el riesgo de transmitir una enfermedad genética, también experimentan sentimientos de culpa. Podrían sentir que no deberían tener hijos debido a la posibilidad de transmitirles un trastorno de la coagulación, o de tener una hija que deba, a su vez, enfrentar esta posibilidad.

El prospecto del matrimonio podría verse afectado porque algunos hombres, o sus familias, pudieran no aceptar el riesgo de tener un

bebé que heredará el trastorno. En caso de llegar a tener un hijo con hemofilia, sus necesidades podrían ejercer presión sobre todos los miembros de la familia, inclusive sus hermanos(as).

Muchos centros de tratamiento de hemofilia pueden ofrecer a las portadoras asesoría experta y sensible. Sus profesionales pueden proporcionar información y apoyo para lidiar con estos complejos sentimientos y habilitar a las mujeres para que se hagan cargo de su trastorno y aboguen por su tratamiento adecuado. El establecimiento –a través del centro de tratamiento de hemofilia u organización de pacientes locales– de una red de apoyo formada por otras mujeres que enfrentan los mismos problemas puede resultar sumamente reconfortante.

*Para obtener información más completa sobre trastornos de la coagulación en mujeres visite la página Internet de la Federación Mundial de Hemofilia en [www.wfh.org](http://www.wfh.org)*



**FMH**

**50**

ANOS MEJORANDO EL  
TRATAMIENTO PARA TODOS

FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA  
Fédération mondiale de l'hémophilie  
World Federation of Hemophilia

1425 René Lévesque Boulevard West  
Suite 1010  
Montréal, Québec H3G 1T7  
CANADA

Tel.: (514) 875-7944  
Fax: (514) 875-8916  
Correo electrónico: [wfh@wfh.org](mailto:wfh@wfh.org)