

**ACADEMIA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA**

**HEMOFILIA**

**DANIELE CRISTINA CARLES**

**São José do Rio Preto**

**São Paulo – Brasil**

**2012**

# **Academia de Ciência e Tecnologia**

## **HEMOFILIA**

Revisão Literária apresentada à Academia de Ciência e Tecnologia de São José do Rio Preto, SP, para obtenção do certificado de conclusão do curso de pós-graduação “lato sensu” em Hematologia e Banco de Sangue.

**São José do Rio Preto**

**São Paulo – Brasil**

**2012**

## RESUMO

Decorrente de uma desordem no mecanismo de coagulação do sangue, a hemofilia é uma doença hemorrágica, hereditária, que leva o paciente a uma predisposição a hemorragias incontroláveis, internas ou externas, nas mais diversas regiões do corpo. A frequência das hemorragias em determinadas articulações e ou músculos podem gerar grandes alterações no sistema músculo esquelético, capazes de determinar importantes sequelas funcionais por vezes incapacitantes.

A hemofilia é uma deficiência genético hereditária caracterizada pelo defeito no cromossomo X. Portanto, manifesta-se como doença, na maioria das vezes, nos indivíduos do sexo masculino. Como as mulheres contam com dois cromossomos X, são consideradas portadoras do gene e raramente manifestam a doença.

Foram identificados dois tipos de hemofilia: Hemofilia A, conhecida como Clássica, caracterizada pela deficiência do Fator VIII, e que atinge cerca de 85% dos pacientes; Hemofilia B, conhecida como Fator Christmas, caracterizada pela deficiência do Fator IX, e que atinge cerca de 15% dos pacientes. Nos dois casos, são encontrados três graus de severidade: i) Grave, com menos de 1% de coagulação; ii) Moderado, com 1% a 5% de coagulação; e iii) Leve, que apresenta coagulação acima de 5%.

## SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	5
2 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS	7
3 DIAGNÓSTICO	9
4 TRATAMENTO DE PROFILAXIA PRIMÁRIA PARA HEMOFILIA A E B	10
5 CONCLUSÃO	11
6 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	12

## 1. Introdução

A hemofilia é um distúrbio hereditário que se manifesta através de hemorragias, sendo a transmissão feita por um gene carregado pelo cromossomo X, logo o sexo masculino é o mais afetado. Dificilmente é diagnosticada na primeira infância, portanto são raros os episódios de sangramento nos recém-nascidos, pois estes são fisicamente pouco ativos. É caracterizada pela deficiência dos fatores VIII (hemofilia A) ou IX (hemofilia B) da coagulação. A hemofilia pode ser de origem adquirida ou congênita (hereditária). A forma adquirida mais rara é associada a doenças auto-imunes, câncer, gravidez, entre outras, sendo, mais frequentemente, de origem idiopática. A forma congênita é uma doença genética, de herança recessiva ligada ao sexo, resultante de mutações nos genes que codifica o fator VIII ou IX da coagulação, ambos localizados no braço longo do cromossomo X.

A incidência das hemofilias nos diversos grupos étnicos é de aproximadamente 1:10.000 nascimentos, sendo a hemofilia A responsável por 75% a 80% dos casos, e a hemofilia B, por 20% a 25%. Na maioria dos casos, a hemofilia é transmitida ao filho pela mãe portadora, que é geralmente assintomática. Porém, cerca de 30% dos casos de hemofilia decorrem de mutação nova, isto é, ocorre na ausência de casos em outros membros familiares.

Clinicamente as hemofilias A e B são semelhantes, sendo o diagnóstico realizado através da dosagem da atividade dos fatores VIII e IX da coagulação. A classificação da hemofilia varia conforme o nível antigênico (Ag) ou de atividade coagulante (C) do fator deficiente, sendo o nível normal definido como 1UI/ml ou 100%, respectivamente. Segundo consenso da International Society of Thrombosis and Haemostasis, recomenda-se classificar a hemofilia como grave, moderada e leve.

As hemorragias ocorrem principalmente sob forma de hematomas e hemartroses, sendo estas as manifestações mais características da doença. As hemorragias podem, ainda, ocorrer sob forma de hematúria, epistaxe, melena/hematêmese e sangramentos internos para a cavidade abdominal, torácica e retroperitoneal, além de hemorragia intracraniana.

As hemartroses afetam mais frequentemente as articulações do joelho, tornozelo e cotovelo. A longo prazo, as hemartroses de repetição estão associadas à artropatia hemofílica, tendo como conseqüências, sequelas motoras, contraturas e deficiência física.

A hemofilia não tem cura e a base do seu tratamento é a infusão do concentrado do fator deficiente, que pode ser de origem plasmática ou recombinante.

## 2. Manifestações Clínicas

As hemofilias caracterizam-se clinicamente pelo aparecimento de sangramento, após traumatismo de intensidade mínima. Embora, muitas manifestações hemorrágicas peculiares às hemofilias, como as hematoses e os sangramentos musculares, muitas vezes ocorrem sem associação com traumas. A frequência e a gravidade do quadro hemorrágico estão relacionados com as concentrações plasmático deficiente.

Os pacientes com deficiência grave apresentam manifestações hemorrágicas de repetição podendo comprometer órgãos vitais.

Na hemofilia moderada, os hematomas e hematoses nem sempre estão associados ao traumatismo, não sendo tão intensa se não for tratadas adequadamente poderão evoluir com instabilidade articular podendo ser frequentes.

Nas formas leves de hemofilia o sangramento só ocorre após traumas e cirurgias.

No período neonatal o sangramento ocorre só se houver traumatismo, cirurgias, erupção dos dentes e quando a criança começa engatinhar e andar, surgem hemorragias articulares e musculares.

### - HEMARTROSES

É a manifestação mais comum em hemofílicos, principalmente na forma grave. As articulações mais acometidas são os joelhos, cotovelos, tornozelos, ombros, coxos femorais e punhos.

As hemartroses ocorrem espontaneamente, sendo que alguns pacientes frequentes devido às alterações crônicas que ocorrem na membrana sinovial (hiperplasia e hiperemia) e da instabilidade articular, resultante da hipotrofia ou atrofia da musculatura.

Consiste na forma de calor e formigamentos articulares associados à ansiedade e inquietação, leve desconforto e discreta limitação de movimentos articulares, seguido de dor, aumento do volume e temperatura.

- ARTOPATIA HEMOFILICA CRÔNICA

É o estágio final da hematose que acomete as articulações, levando a deformidade da extremidade afetada, podendo ocorrer perda total dos movimentos.

- HEMATOMAS

Os hematomas musculares constituem a segunda causa mais comum em pacientes com hemofilia grave, podendo aumentar progressivamente, acarretando consequências graves.

- HEMATÚRIA

Sua intensidade é variável, desde leve alteração da coloração da urina à hematúria franca, com eliminação de coágulos da pelve renal ou no ureter.

- COMPLICAÇÕES NEUROLÓGICAS

Sangramento intracraniano é o evento hemorrágico mais perigoso para o paciente hemofílico, podendo ocorrer alterações anatômicas subjacentes, como doença cerebrovascular adquirida ou congênita, e neoplasia. Hipertensão arterial pode ser um fator contribuinte para o risco hemorrágico na ausência de trauma.



### 3. Diagnóstico

Para um tratamento eficiente da hemofilia é necessário um diagnóstico preciso, com uma avaliação clínica que leve em consideração o histórico familiar e o exame laboratorial.

No histórico familiar, é importante observar todos os antecedentes, como a propensão a hemorragias durante a primeira infância, as hemorragias espontâneas, principalmente nas articulações e nos tecidos moles, e as hemorragias excessivas após traumas e cirurgias. Alguns pacientes com hemofilia grave começam a sofrer hemorragias logo que aprendem a andar, por volta de um ano de idade. Outros, com hemofilia leve, só apresentam quadros hemorrágicos após traumatismos ou cirurgias.

No exame laboratorial, avalia-se o tempo de sangramento, a contagem de plaquetas e o tempo de protrombina (TP). O tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPA), e a dosagem dos fatores VIII e IX são indispensáveis para o diagnóstico e diferenciam as hemofilias A e B.

#### 4. Tratamento de profilaxia primária para hemofilia A e B

A profilaxia primária em hemofilia refere-se ao tratamento de reposição com concentrado de fator VIII (para hemofilia A grave) ou IX (para hemofilia B grave) de forma periódica e ininterrupta a longo prazo, isto é, por mais de 45 semanas por ano, iniciada antes ou após ocorrência da primeira hemartrose e antes dos 2 anos de idade.

As principais vantagens da profilaxia primária são: prevenir o desenvolvimento da artropatia hemofílica (que levam a deformidades físicas muitas vezes irreversíveis); reduzir outros sangramentos e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

A profilaxia primária é reconhecida e recomendada pela Organização Mundial da Saúde e Federação Mundial de Hemofilia como o tratamento de eleição para a forma grave da hemofilia A e B.

Somente poderão participar da profilaxia primária os pacientes com hemofilia A ou B, forma grave, com idade inferior a 3 anos incompletos. Pacientes com inibidor não poderão participar, devido a contra-indicação da profilaxia primária nestes pacientes.

Haverá necessidade de avaliação favorável da equipe multiprofissional do Centro de Tratamento de Hemofilia (médico, enfermeira, assistente social e psicóloga). Ainda, será necessário treinamento para infusão do concentrado de fator de coagulação que pode ser infundido em casa (em veia periférica ou por catéter venoso central).

Consiste na infusão do concentrado de fator VIII (para hemofilia A grave) ou IX (para hemofilia B grave) profilaticamente, isto é, independentemente de o paciente ter tido qualquer sangramento. Inicialmente, todos os pacientes receberão o concentrado de fator VIII ou IX 1 vez na semana. Esta frequência poderá ser aumentada para até 3 vezes na semana (para hemofilia A grave) e 2 vezes por semana (para hemofilia B grave), na dependência da frequência da ocorrência de sangramentos.

## 5. Conclusão

Diante do exposto, percebemos que a hemofilia é uma doença rara embora complexa quanto ao diagnóstico e tratamento. O manejo ideal dos pacientes com hemofilia requer mais que tratamento e prevenção das hemorragias, ou seja, para melhorar a saúde e qualidade de vida, estes pacientes são dependentes de uma prevenção e tratamento contínuos das articulações e músculos acometidos, bem como de outras sequelas dos sangramentos. O compromisso dos prestadores de cuidados à saúde do hemofílico é essencial, pois esta aliança desenvolve caminhos e perspectivas de uma vida ativa próxima à comum ao indivíduo saudável.

É importante a conscientização de que o hemofílico é uma pessoa com as mesmas possibilidades de desenvolvimento físico, intelectual e social que qualquer outra pessoa, se lhe for dada oportunidade. Eles possuem a mesma capacidade, aptidões, potencialidade e produtividade, tanto no nível escolar como de trabalho. Deve-se lembrar que o hemofílico tem uma deficiência física real, mas que pode ser superada na aprendizagem de suas limitações e na forma como lidar com elas.

Neste trabalho procurou-se caracterizar a hemofilia segundo manifestações clínicas, seu diagnóstico, tratamento, a fim de ajudar esses indivíduos e seus familiares a entenderem a doença. Além disto, para que saibam por em prática os cuidados que lhes são necessários, podendo ter uma ação profilática ao detectar o estado da doença e conseqüente adoção de um tratamento pertinente.

## 6. Referências Bibliográficas

LORENZI, Terezinha F. Manual de hematologia. 2.ed. São Paulo: Editora Medsi, 1999.

VERMYLEN, J. Hemostasia. São Paulo: Ed. Sarvier/EDUSP, 1982.

GENETET, Bernard, et all. Guia de hemoterapia prática. Rio de Janeiro: Ed. Atheneu, 1992.

Ministério da Saúde. Manual de diagnóstico de inibidor e tratamento de hemorragias em pacientes com hemofilia congênita e inibidor, 2008.

[www.hemofiliabrasil.org.br](http://www.hemofiliabrasil.org.br)

[www.aphemofilicos.pt](http://www.aphemofilicos.pt)

[www.saude.sp.gov.br](http://www.saude.sp.gov.br)