

RECOMENDAÇÕES IMPORTANTES

- ⇒ Evitar atividades com maior risco de traumatismo, sobretudo craniano, e **utilizar sempre proteções adequadas**.
- ⇒ Em caso de **hemorragia moderada ou grave** contactar o médico assistente recorrer ao Centro de Referência.
- ⇒ **Informar o médico assistente**, em caso de intervenção cirúrgica, extração dentária ou outro procedimento invasivo programado.
- ⇒ Evitar o consumo de açúcar e produtos açucarados, diminuir o consumo de sal e consumir de preferência peixe e carnes magras.
- ⇒ Garantir uma boa saúde oral.
- ⇒ Praticar regularmente exercício físico.

Deve fazer-se sempre acompanhar do seu cartão de pessoa com doença rara.

Websites úteis:

Associação Portuguesa de Hemofilia

<http://aphemofilia.pt/>

Unidos pela Hemofilia

<https://www.unidospelahemofilia.pt/>

World Federation of Hemophilia

<https://www.wfh.org/en/page.aspx?pid=492>

INFORMAÇÃO PARA UTENTES E ACOMPANHANTES

HEMOFILIA A



<https://www.google.pt/imghp?hl=pt-PT&tab=wi0&ogbl>

Hospital de S. José
Rua José António Serrano
1150-199 Lisboa
Tel.: 21 884 10 00

Hospital Dona Estefânia
Rua Jacinta Marto
1169-045 Lisboa
Tel.: 21 312 66 00



CENTRO HOSPITALAR
UNIVERSITÁRIO DE LISBOA
CENTRAL

Centro de Referência de Coagulopatias Congénitas

Junho 2022

O QUE É A HEMOFILIA?

É uma doença congénita (presente ao nascer) que predispõe a **maior risco de hemorragia**.

Quando há lesão de um vaso sanguíneo ocorre uma hemorragia. As plaquetas (células do sangue) e os fatores de coagulação (proteínas do sangue) atuam em conjunto na formação de um coágulo, para controlo da hemorragia. Existem vários fatores da coagulação (designados por números romanos - FI a FXIII). Quando existe défice de algum deles, há um maior risco de hemorragia.

O **defícite do FVIII (8)** e do **FIX (9)** dão origem à Hemofilia A e Hemofilia B, respetivamente.

A gravidade da Hemofilia depende da quantidade de fator presente. Quanto maior o défice, maior a gravidade.

É uma doença comum?

Não. É uma doença **rara**. Em cada 6000 crianças do sexo masculino, 1 tem Hemofilia A.

CURIOSIDADE: A Hemofilia tem estado presente em várias famílias reais Europeias sendo, por vezes, apelidada de “A Doença Real”. Diversos membros das famílias reais Europeias, nos séculos XIX e XX, tinham hemofilia ou eram portadores do gene alterado.

TRATAMENTO

Administração de medicamento de não substituição

Um novo medicamento para a profilaxia em hemofilia A, com e sem inibidores para o FVIII - emicizumab, é um anticorpo monoclonal bi-específico, administrado por via subcutânea.

COMPLICAÇÕES

Formação de **inibidores** (20-30% dos doentes).

Inibidor é um anticorpo (proteína) que inativa o fator administrado impedindo-o de cumprir a sua função. São mais frequentes durante as primeiras administrações.

Quando suspeitar?

Se, num episódio hemorrágico, a dose habitual de fator parecer não ser tão eficaz ou se se verificar uma maior tendência hemorrágica relativamente ao padrão habitual do doente.

O médico assistente decidirá qual o melhor tratamento e forma de eliminar inibidor.

TRATAMENTO - ESPECÍFICO

FATOR VIII

PROFILAXIA (Prevenção de hemorragias):

Na **Hemofilia A grave** - infusões periódicas de concentrado de fator (prevenção da artropatia hemofílica).

TRATAMENTO EPISÓDICO DE HEMORRAGIA/PRÉ-CIRURGIA:

- ◆ **Pequenas incisões ou feridas**

Cuidados gerais: limpar a ferida, desinfetar; aplicar pressão até a hemorragia estar controlada;

- ◆ **Feridas mais extensas ou profundas ou hemorragias internas (articulações, músculos)** - Situações de emergência! Necessária reposição com concentrado de fator;

- ◆ **Preparação de cirurgias (pré-operatória)** - Reposição com concentrado de fator.

Administração de FVIII de substituição - via Intravenosa

- ◆ Punção de uma veia periférica;
- ◆ Através de um **Acesso Venoso Central (cateter venoso central, port-a-cath)**. As pessoas com hemofilia e/ou famílias podem ser ensinadas a administrar o fator.

O QUE CAUSA A HEMOFILIA?

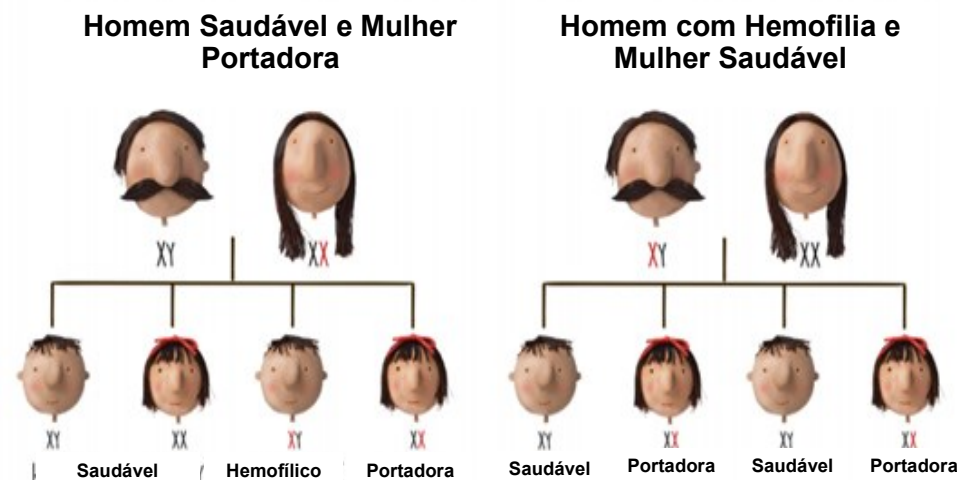
A Hemofilia tem uma causa genética, habitualmente herdada.

Em 1/3 das pessoas não existe história familiar da doença, resultando de uma “alteração genética espontânea” do próprio, sem que seja transmitida pelos pais.

Cada pessoa tem 23 pares de cromossomas. Cada cromossoma possui 2 cópias, com exceção dos sexuais. Os indivíduos do sexo masculino, XY (têm 1 cromossoma X e 1 cromossoma Y).

As mulheres, XX, (têm 2 cromossomas X e não possuem Y).

O gene da Hemofilia (A ou B) está localizado no cromossoma X.



A Rainha Vitória de Inglaterra (1819-1901) era portadora da alteração do gene do fator IX, responsável pela **Hemofilia B**.

O QUE CAUSA A HEMOFILIA?

Se uma mulher tiver o gene alterado num dos seus cromossomas X, ela possui outro que, sendo normal, é habitualmente capaz de produzir o fator de coagulação em quantidade suficiente para evitar sintomas hemorrágicos significativos (“portadora”). No entanto, estas mulheres podem ter um risco hemorrágico aumentado em determinadas situações, como, por exemplo, em cirurgias. Mais raramente poderão ter níveis tão baixos de fator que cursam com hemorragias excessivas no “dia-a-dia”.

No caso do homem, se houver esta alteração no seu único cromossoma X ocorre uma menor produção do fator VIII da coagulação, o que geralmente impede o controlo adequado das hemorragias - hemofilia.

TRATAMENTO - MEDIDAS GERAIS

Hemorragia nasal ou das gengivas

- ⇒ Compressão local
- ⇒ Anti-fibrinolíticos (ácido tranexâmico ou ácido aminocapróico - tópico e oral) que ajudam a estabilizar o coágulo sanguíneo.

Hemorragia nas Articulações

- R.** Repouso do membro afetado
- I.** Gelo para reduzir a dor e o inchaço
- C.** Compressão da zona afetada (por especialista)
- E.** Elevação do membro.

Podem ser necessárias “muletas” (para evitar carga no membro), talas ou imobilizadores.

DDAVP/ Desmopressina

Substância que provoca um aumento transitório dos níveis de FVIII no sangue. Pode ser usada na **Hemofilia A Ligeira**, em determinadas situações. O médico assistente fará previamente a respetiva prova terapêutica para avaliar a resposta ao medicamento e se existe indicação para ser administrado.

GRAVIDADE DA HEMOFILIA A

Hemorragia

Manifestações

Ligeira
5-40% de FVIII



- ◇ Hemorragia apenas após lesões graves, trauma ou cirurgia;
- ◇ Diagnóstico aquando da realização de grandes cirurgias, lesões graves ou extrações dentárias que resultam em hemorragia excessiva;
- ◇ Primeiro episódio hemorrágico pode ocorrer só após a adolescência.

Moderada
1-5% de FVIII



- ◇ Maioria dos episódios hemorrágicos associados a lesões, trauma ou cirurgias;
- ◇ Podem ocorrer hemorragias espontâneas.

Grave
<1% de FVIII



- ◇ Hemorragias nos primeiros meses de vida;
- ◇ Hemorragias graves após lesão ou cirurgia;
- ◇ Hemorragias espontâneas frequentes (musculares ou articulares).

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

- **Hemartroses** (hemorragia articular) e **hematomas musculares** - podem ser espontâneos nas formas graves; as hemorragias articulares repetidas provocam lesão crónica, irreversível e potencialmente incapacitante das articulações – artropatia hemofílica;
- **Epistáxis** (hemorragias nasais) de difícil controlo - necessidade de terapêutica local ou intervenção médica;
- **Hematúria** (sangue na urina);
- **Hemorragia excessiva** após traumatismo, extração dentária ou cirurgia;
- **Hemorragias de órgãos internos** (crânio, pescoço, garganta, gastrointestinais) - *raras*.

COMO SE DIAGNOSTICA A HEMOFILIA A?

Na presença de antecedentes familiares ou manifestações clínicas serão realizadas análises sanguíneas:

- ◆ Avaliação do tempo que o sangue demora a coagular;
- ◆ Doseamento de fatores de coagulação;
- ◆ Pesquisa da alteração genética que deu origem à doença.

Esta avaliação permite também classificar e prever a gravidade da Hemofilia.

SINAIS DE ALARME

Hemorragia	Manifestações
Hemorragia Muscular	<ul style="list-style-type: none">◆ Dor/ dificuldade na mobilização de um membro; edema (aumento do volume) do mesmo e/ou aumento da temperatura local.◆ A hemorragia do músculo psoas pode apresentar-se como dor abdominal intensa.
Hemorragia articular (hemartrose)	<ul style="list-style-type: none">◆ Dor/ dificuldade na mobilização de um membro, edema articular (aumento do volume) e/ou aumento da temperatura.◆ Numa fase inicial pode haver apenas uma sensação de “desconforto/ formigueliro” dentro da articulação – “aura” da hemartrose.
Hemorragia Intracraniana (após queda com impacto ou espontânea)	<ul style="list-style-type: none">◆ Dor de cabeça intensa;◆ Irritabilidade ou Sonolência excessiva;◆ Náuseas/ Vômitos;◆ Convulsões ou Desmaios,
Hemorragia Pescoço-Garganta	<ul style="list-style-type: none">◆ Falta de ar;◆ Inchaço do pescoço.