

# Hemofilia: impacto y desafíos actuales

## ¿Qué es la hemofilia?

La hemofilia es un trastorno genético poco común que afecta la capacidad de la sangre para coagular de manera adecuada, pudiendo causar **sangrados espontáneos y hemorragias tras lesiones o cirugías**<sup>1</sup>.

## Tipos

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario ligado al cromosoma X<sup>2</sup>. Existen 2 tipos clínicamente idénticos: hemofilia A y hemofilia B, caracterizadas por un déficit de factor VIII o de factor IX, respectivamente<sup>2</sup>:

**Hemofilia A** (déficit de Factor VIII): más común, afecta a 1 entre 10.000 casos en la población<sup>3</sup>.

**Hemofilia B** (déficit de Factor IX) o enfermedad de Christmas: menos frecuente, afecta a 1 entre 50.000 casos en la población<sup>3</sup>.

## Grados<sup>3</sup>

**Leve:** sangrados a causa de lesiones fuertes, cirugías o inyecciones, raramente hay sangrado en articulaciones.

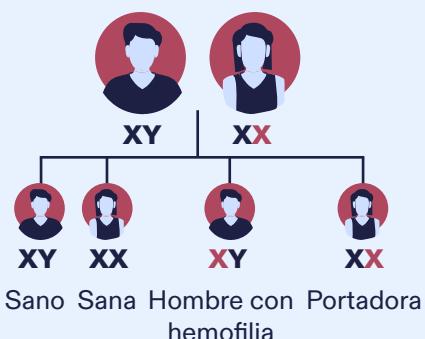
**Moderada:** sangrados leves, posibilidad de sangrado en articulaciones.

**Grave:** sangrados sin lesión previa y sangrados frecuentes en músculos y articulaciones.

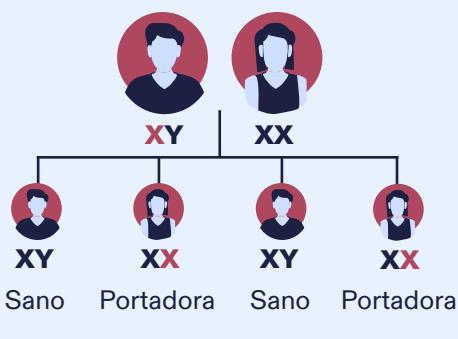
## Transmisión (Cromosoma X)

En la mayoría de los casos se transmite de padres a hijos a través del cromosoma X, que es donde se encuentran los genes que determinan la producción del factor VIII y el factor IX.<sup>3</sup> También existe la posibilidad (30% de los casos) de que se desarrolle por una mutación genética de novo<sup>3</sup>.

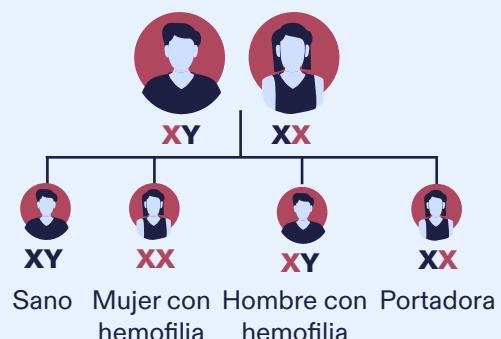
**Mujer portadora**



**Hombre con hemofilia**



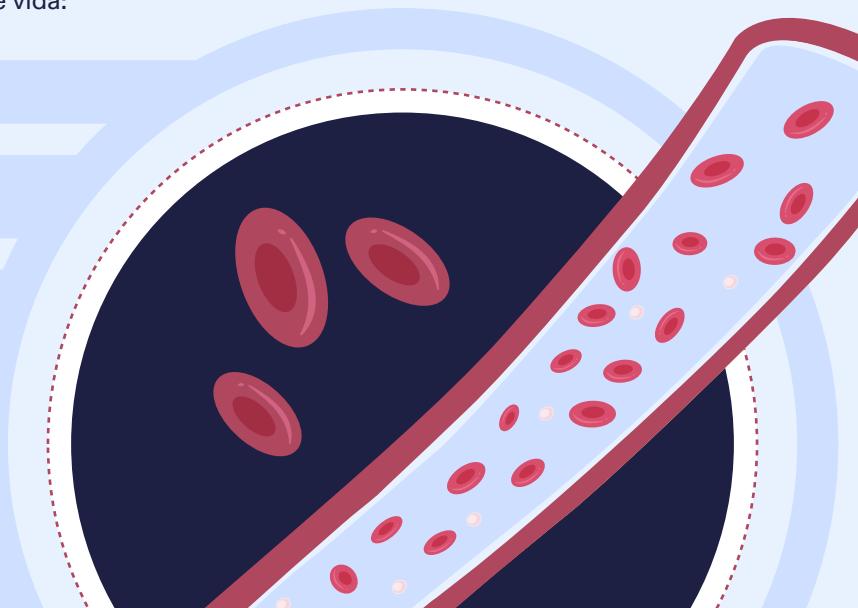
**Hombre con hemofilia y mujer portadora**



## Impacto de la hemofilia en la vida diaria

La hemofilia representa una carga significativa para los pacientes, sus familias y los cuidadores. Además de requerir tratamientos frecuentes que pueden impactar en distintos aspectos de la vida diaria<sup>4</sup>, las complicaciones asociadas a la enfermedad pueden limitar de forma notable la calidad de vida:

- Estrés emocional para pacientes y cuidadores<sup>5</sup>.
- Impacto en la capacidad para integrarse en la vida laboral, la educación y la sociedad<sup>6,7</sup>.
- Dolor y lesión en las articulaciones<sup>8,9</sup>.
- Impacto en actividades cotidianas como subir escaleras<sup>10</sup>.
- Limitaciones en la movilidad<sup>10</sup>.



Además, aunque es una enfermedad históricamente vinculada a los hombres, **las mujeres y las niñas también pueden presentar hemofilia** de forma menos frecuente, lo que puede suponer desafíos médicos y sociales adicionales, debido al diagnóstico tardío y la falta de concienciación<sup>11,12</sup>:

**Impacto emocional:** Se requiere asesoramiento genético y apoyo psicológico ante decisiones reproductivas y el riesgo de transmitir la enfermedad.

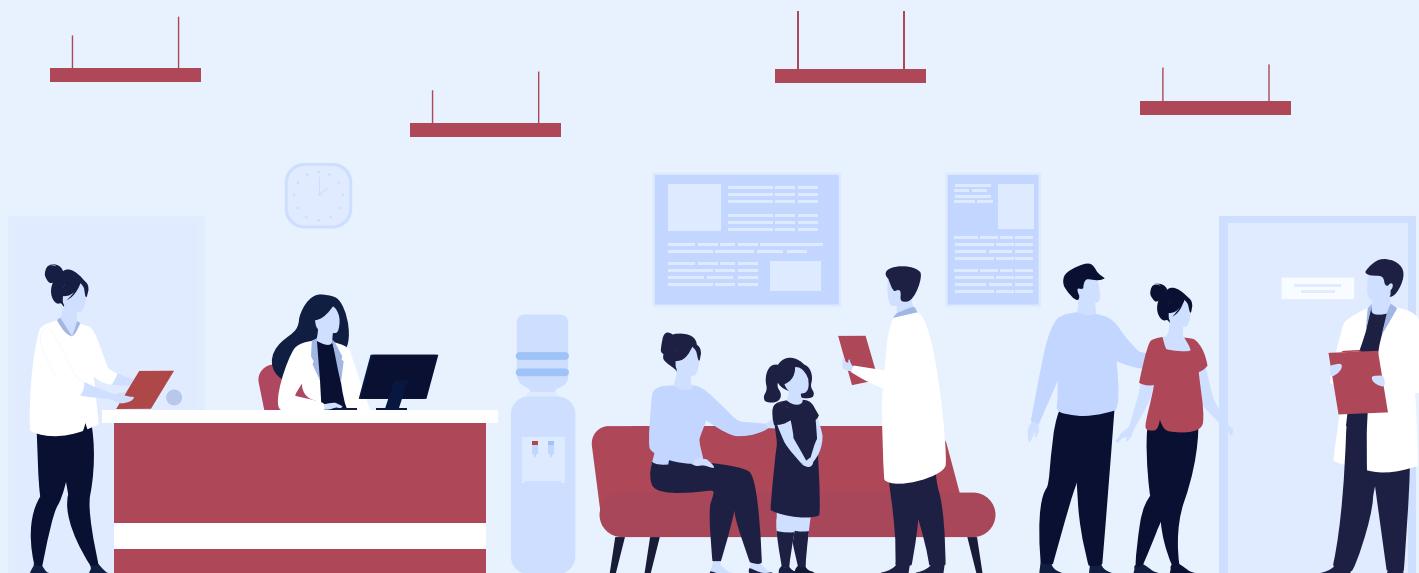
**Calidad de vida:** Síntomas como el sangrado menstrual excesivo afectan la autoestima y pueden provocar aislamiento social.

**Barreras culturales:** Estigmas y factores culturales dificultan que las mujeres pidan ayuda, retrasando el diagnóstico.

## Pfizer, más de 40 años<sup>13</sup> de investigación e innovación en hemofilia

Impulsar avances clave en investigación ha mejorado la calidad de vida de los pacientes contribuyendo a mejorar su día a día. Estos avances han transformado el manejo de la enfermedad y reducido la carga para los pacientes y sus familias.

A lo largo de estas cuatro décadas, la compañía ha trabajado estrechamente con comunidades y expertos, siempre enfocada en ofrecer apoyo y educación para mejorar el bienestar de los pacientes. El compromiso con la hemofilia queda constatado con la planta biotecnológica, situada en San Sebastián de los Reyes (Madrid): la única planta de Pfizer en el mundo que fabrica, empaqueta y distribuye productos recombinantes para el tratamiento de la hemofilia A y B<sup>14</sup>.



### Referencias

- <sup>1</sup>CDC: What is Hemophilia? <https://www.cdc.gov/hemophilia/about/index.html>. [Último acceso octubre 2025].<sup>2</sup>Castaman, G., & Matino, D. (2019). Hemophilia A and B: molecular and clinical similarities and differences. *Haematologica*, 104, 1702 - 1709. <https://doi.org/10.3324/haematol.2019.221093>.<sup>3</sup>Fedhemo: Hemofilia <https://fedhemo.com/que-es-la-hemofilia/>. [Último acceso octubre 2025].<sup>4</sup>Furlan R, et al. Patient Prefer Adherence. 2015;9:1687-1694. doi:10.2147/PPA.S92520.<sup>5</sup>Pinto P, et al. Haemophilia. 2018;24(5):e344-e353. doi:10.1111/hae.13548.<sup>6</sup>Hartl H, et al. Haemophilia. 2020;26 Suppl 6:1-158. doi:10.1111/hae.14046.<sup>7</sup>Plug I, et al. Blood. 2008;111(4):1811. doi:10.1182/blood-2007-07-102202.<sup>8</sup>Buckner T, et al. Eur J Haematol. 2018;100 Suppl 1:5-13. (In eng). doi:10.1111/ejh.13027.<sup>9</sup>WFH: WOMEN AND GIRLS WITH HEMOPHILIA <https://learning.wfh.org/resource/women-and-girls-with-hemophilia> [Último acceso octubre 2025].<sup>10</sup>Ashemadrid. <https://ashemadrid.org/2023/11/27/rompiendo-mitos-reconociendo-la-realidad-de-la-hemofilia-en-mujeres-y-ninas/> [Último acceso octubre 2025].<sup>11</sup>Toole JJ, et al. Nature 1984 Nov;312(5992):342-7.<sup>12</sup>Pfizer España Informe de Impacto de 2023. [https://www.pfizer.es/files/Informe-Impacto-2023-Pfizer-España\\_Low.pdf](https://www.pfizer.es/files/Informe-Impacto-2023-Pfizer-España_Low.pdf)