

SUA SAÚDE

HEMOSTASE

HEMOFILIA

Esses fatores são numerados em algarismos romanos (I a XIII). É por meio deles que podemos caracterizar a Hemofilia em duas categorias:

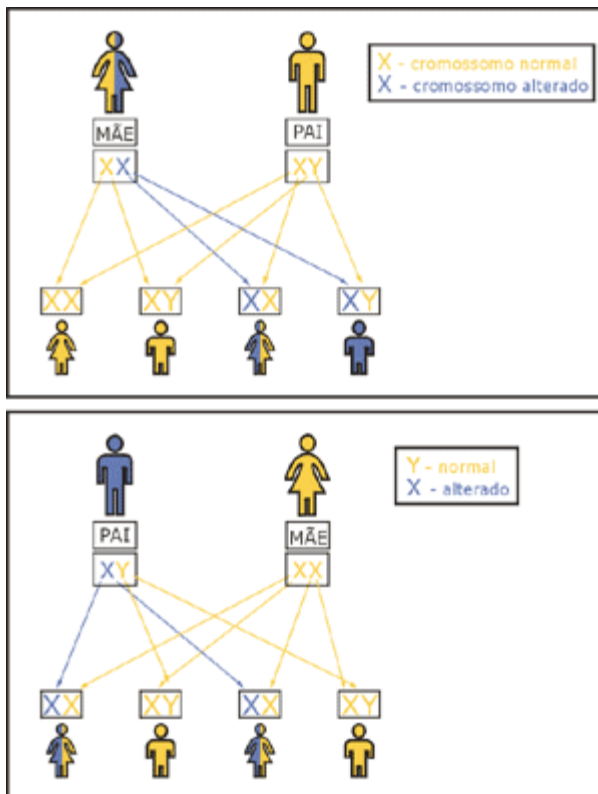
Hemofilia A: Mais comum e representa 80% dos casos. Ocorre pela deficiência do Fator VIII (FVIII).

Hemofilia B: Ocorre pela deficiência do Fator IX (FIX).

Causas

Decorre de uma mutação genética, que é uma alteração no código genético do cromossomo – DNA – estrutura em forma de fita que fica dentro das células humanas e que contém a informação genética que é passada através das gerações. O gene que causa a hemofilia está localizado no cromossoma X.

Transmissão do traço recessivo, ligado ao sexo:



Fonte: **Tipos de Herança**

Sintomas

Os sintomas da hemofilia são os sangramentos, principalmente dentro das juntas e dos músculos. As simples atividades normais da vida diária como caminhar e correr podem produzir hemorragias. As hemorragias espontâneas geralmente acontecem nas partes do corpo onde há muita atividade e esforço. Outros sintomas podem ser : epistaxe (sangramento nasal) , gengivorragias (sangramento das gengivas), equimosea (manchas roxas na pele), artralgias (dores articulares) e sangramentos prolongados pelas mucosas.

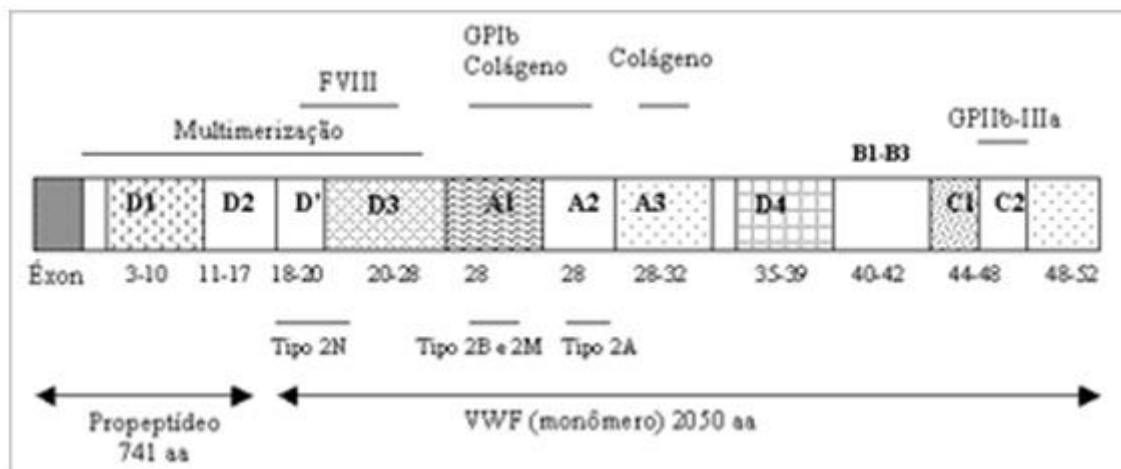
Tratamento

O tratamento deve ser imediato após a lesão; através da reposição do fator de coagulação deficiente o mais rápido possível. Este é o único tratamento eficiente contra as hemorragias. Não devem utilizar ácido acetilsalicílico ou outros medicamentos hemorrágicos como a heparina.

Muitas vezes é necessário um tratamento especializado com ortopedistas e fisioterapeutas.

DOENÇA DE VON WILLEBRAND

É das doenças hemorrágicas hereditárias a mais prevalente, chegando até a um caso para cada 100 habitantes. É um distúrbio hemorrágico ocasionado por um defeito quantitativo e/ou qualitativo do fator Von Willebrand (FVW).



Causas

A doença pode ser adquirida, sendo esta forma rara, secundária a doenças malignas (principalmente doenças linfó e mieloproliferativas) e doenças auto-imunes, entre outras. Mais comumente, a DVW é uma doença genética, congênita, transmitida como caráter autossômico, resultante de mutações no gene que codifica o FVW.

Fisiopatologia

A DVW foi descrita pela primeira vez em 1926, por Eric von Willebrand, como uma doença hemorrágica hereditária em membros de uma família proveniente da ilha de Föglö, localizada entre a Finlândia e a Suécia. O FVW é uma glicoproteína produzida pelas Células endoteliais e megacariócitos e esta presente no plasma e nas plaquetas na forma de multímeros. Sua função é : a) liga-se ao colágeno do subendotélio e as plaquetas promovendo a formação do tampão plaquetário no local de lesão endotelial; b) ligar e transportar o fator VIII, protegendo de sua degradação plasmática.

Classificação

Tipo1: Deficiência parcial

Corresponde a 60-80% dos casos e é transmitido como traço autossômico dominante.

De leve a moderada apresenta diminuição dos multímeros mas mantém sua função preservada com valores plasmáticos que oscilam entre 5-30 UI/dL.

Tipo2: defeito quantitativo

Corresponde a 10-30% dos casos e é transmitido como traço autossômico dominante ou recessivo dependendo do sítio funcional onde se encontra a anormalidade. Esta subdividido nos tipos 2A, 2B, 2M e 2N.

Tipo 3: Deficiência total

É a forma menos freqüente e corresponde a 1-5% dos casos de DVW e é transmitido como traço autossômico recessivo. É caracterizado por níveis reduzidos de FVW (<1%) e valores reduzidos de FVIII:C (1-10%) no plasma. Cerca de 10-15% dos pacientes podem desenvolver auto-anticorpos contra o FVW após múltiplas infusões e pode apresentar assim reações alérgicas importantes.

Sintomas

Sangramentos cutâneos ou equimoses que surgem após traumatismo mínimo ou mesmo sem trauma aparente, ou que necessitam de tratamento médico; sangramento prolongado em ferimentos cortantes, com duração igual ou superior a 15 minutos; sangramento oral, como gengivorragia, ou após erupção dentária ou ferimentos cortantes em lábios ou língua; hemorragia gastrointestinal que causa anemia, aguda ou crônica, não explicada por lesão local.

Diagnóstico

Esta baseado na História de sangramentos cutâneos ou de mucosas, historia familiar de manifestações hemorrágicas e exames laboratoriais.

Além dos exames menos específicos como tempo de sangramento, tempo de coagulação e tempo de tromboplastina parcial ativado; os exames mais importantes para avaliação quantitativa e qualitativa do FVW são: estudo funcional do FVW por meio da sua atividade de co-fator de ristocetina, testes imunológicos para FVW e teste de avaliação de função FVIII.

Tratamento

O tratamento da DVW tem por objetivo elevar as concentrações plasmáticas de proteína deficiente quando da ocorrência de manifestações hemorrágicas ou antes da realização de procedimentos invasivos através da infusão do seu concentrado.

Gravidez

No final da gestação os fatores FVW e VIII sofrem incremento e podem chegar a níveis normais nos tipos 1 e 2. No tipo 3 é recomendado a reposição do Fator durante e 3-4 dias após o parto.

Recomendações

Evitar uso de medicamentos contendo acidoacetilsalicilico (AAS), pois pode precipitar ou exacerbar uma hemorragia.

REFERÊNCIAS:

- 1. Ministério da Saúde. Manual de diagnóstico e tratamento da doença de Von Willebrant. DF 2006.