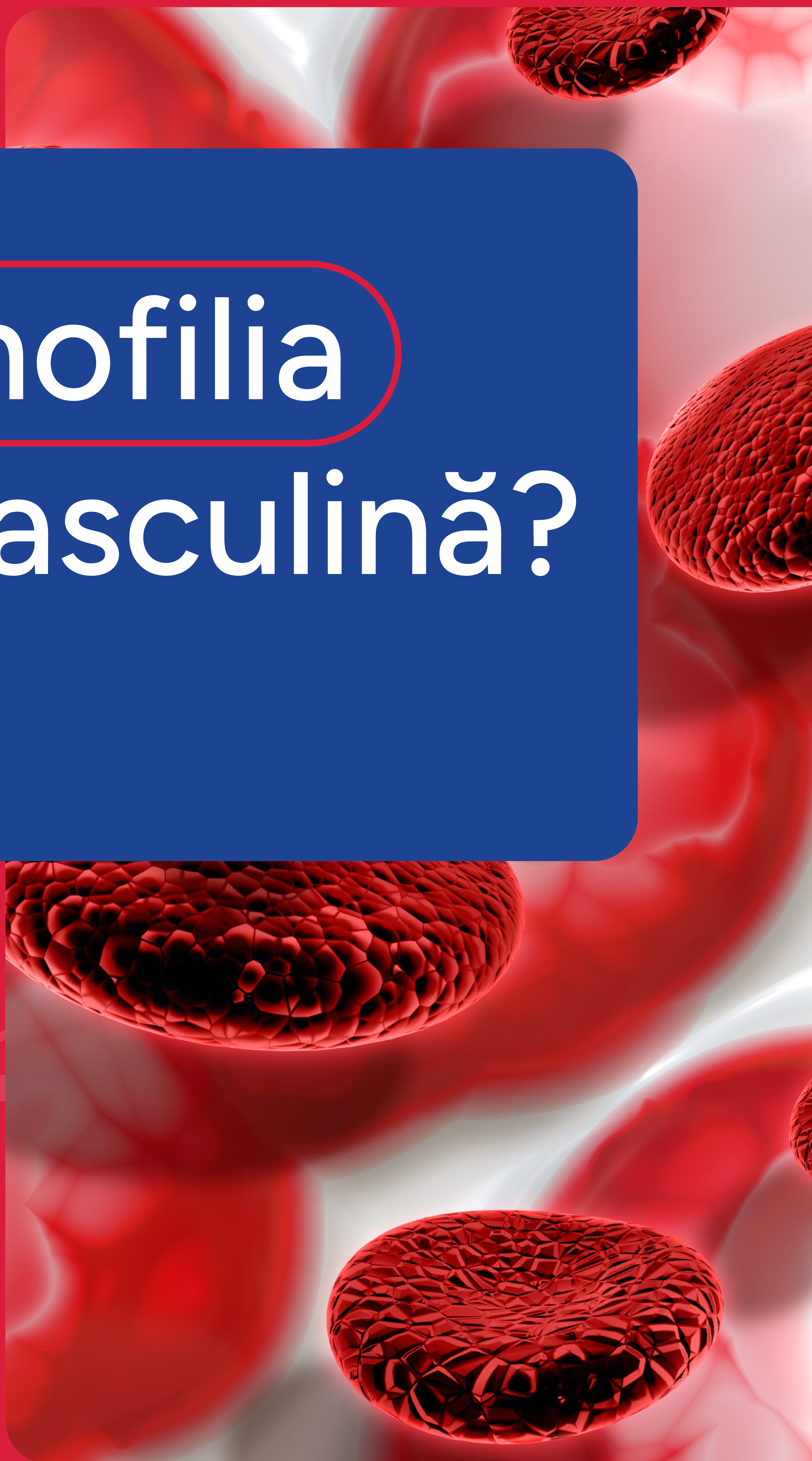


Este **hemofilia** (doar) masculină?

un ghid despre femeile și fetele cu hemofilie și
despre purtătoarele de hemofilie



Prefață

Hemofilia este o tulburare rară de sângerare, caracterizată prin sângerări spontane sau prelungite, cauzate de lipsa sau reducerea unor factori importanți de coagulare a sângelui, factorul VIII sau IX. Datorită modului său de moștenire legat de cromozomul X, hemofilia afectează în principal bărbații. Totuși, femeile, în special purtătoarele genei, pot fi de asemenea afectate, având niveluri **reduse de factor care afectează până la 30% dintre femeile purtătoarele de hemofilie** și un risc crescut de sângerare pentru multe altele.

Până la

30%

dintre purtătoarele de hemofilie au niveluri reduse ale factorului.

Femeile sunt adesea încă percepute predominant doar ca purtătoare de hemofilie, o concepție greșită care le poate limita accesul la îngrijire medicală adecvată și poate întârzia stabilirea unui diagnostic la timp în cadrul sistemelor medicale. Mai mult, femeile și fetele sunt frecvent singurul grup identificat ca purtătoare de hemofilie, ceea ce întărește o altă prejudecată persistentă care necesită atenție. Este esențial să recunoaștem că **atât bărbații, cât și femeile pot fi purtători de hemofilie din punct de vedere genetic**. În această broșură, EHC se adresează în mod special purtătoarelor și femeilor și fetelor cu hemofilie, ca parte a eforturilor sale de susținere și de creștere a gradului de conștientizare.

EHC susține Strategia UE pentru Sănătatea Femeilor, care urmărește să atingă echitatea în sănătate, să crească gradul de conștientizare, să îmbunătățească practicile de diagnostic și să standardizeze protocoalele de îngrijire pentru a gestiona și sprijini mai bine atât purtătoarele de hemofilie, cât și femeile și fetele cu hemofilie.



Poveste personală

Mă numesc Lisa¹ și sunt germană. Sunt mama unei fiice de 25 de ani cu hemofilie A severă, cauzată de o mutație de novo. Când a fost diagnosticată, soțul meu și cu mine nu aveam nicio idee ce va însemna acest lucru pentru viitorul ei. Pentru a înțelege mai bine afecțiunea și a fi mai bine pregătită, m-am alăturat Societății de Hemofilie din țara mea. La scurt timp după aceea, am devenit voluntară și susținătoare, lucrând pentru a oferi o mai mare vizibilitate femeilor și fetelor cu tulburări de sângerare.

La început

2000

La început, în 2000, medicii susțineau încă faptul că hemofilia este o afecțiune care afectează doar bărbații, iar femeile erau considerate doar „purtoare”.

Treptat, profesioniștii din domeniul sănătății au început să schimbe modul în care descriau această afecțiune. Organizațiile de pacienți au avut un rol esențial în creșterea gradului de conștientizare cu privire la femeile și fetele cu tulburări de sângerare. Astăzi, terminologia a evoluat, odată cu îmbunătățirea accesului la diagnostic, tratament și îngrijire. Totuși, consider că trebuie să continuăm să susținem diagnosticarea mai timpurie și mai precisă pentru toate femeile cu tulburări de sângerare, indiferent de afecțiunea sau locul în care se trăiesc. Accesul la profilaxie, atunci când este necesar, este esențial. Să nu uităm că femeile se confruntă cu sângerări lunare, iar pentru multe dintre ele, sângerarea menstruală abundentă le afectează semnificativ calitatea vieții.



¹ Din motive de confidențialitate, numele, țara și vârsta din această poveste au fost schimbate.

Transmiterea hemofiliei la femei: cele mai frecvente situații

Părinți	Moștenirea fiicei	Probabilitatea transmiterii genei
Mamă purtătoare sau mamă cu hemofilie + tată fără hemofilie ($X^*X + XY$)	Purtătoare sau femeie cu hemofilie (X^*X) sau nepurtătoare (XX)	50% șanse de a fi purtătoare, dintre care mai puțin de 30% șanse de a fi afectată de hemofilie, 50% șanse de a nu fi purtătoare
Mamă purtătoare sau mamă cu hemofilie + tată cu hemofilie ($X^*X + X^*Y$)	Ambele X sunt mutate: femeie cu hemofilie (X^*X^*) sau Un X nu este mutat: femeie cu hemofilie (X^*X) sau purtătoare (X^*X)	Poate fi afectată de hemofilie, 100% șanse de a fi purtătoare

Transmiterea hemofiliei la femei: cazuri rare și extrem de rare



Părinți



Moștenirea fiicei



Probabilitatea transmiterii genei

Mutație spontană	Hemofilie (X*X*) sau mutații spontane doar într-un cromozom X (X*X)	Afectarea (X*X*) este rară – când o mutație este moștenită, iar a doua apare de novo. Dacă ambele mutații sunt de novo – extrem de rar.
Purtătoare (X*X) + inactivare X preferențială	Moștenire imprevizibilă. Simptome ușoare (X*X), însă în cazurile de inactivare extrem de dezechilibrată a cromozomului X nemutat, femeia poate avea hemofilie severă sau moderată chiar și în prezența unei singure gene mutate.	Imprevizibil, depinde de echilibrul inactivării cromozomului X.
Un cromozom X de la un părinte afectat și celălalt dintr-o mutație de novo.	Moștenire imprevizibilă. Simptome moderate sau severe.	Imprevizibil.
Anomalii ale cromozomului X, cum ar fi monosomia X (sindromul Turner, 45 X).	Moștenire imprevizibilă. Poate fi ușoară, moderată sau severă.	Imprevizibil.

Purtătoare sau paciente?

Datorită moștenirii legate de cromozomul X, diagnosticul de hemofilie este atribuit tradițional bărbaților, existând concepția greșită că purtătoarele nu sunt afectate. Totuși, **până la 30% dintre purtătoare** au niveluri reduse ale factorului și respectiv hemofilie. Mai mult, există din ce în ce mai multe dovezi privind o tendință crescută de sângerare la purtătoarele de hemofilie, chiar și atunci când nivelurile factorilor VIII/IX sunt normale. Deoarece termenul „purtătoare de hemofilie” se concentrează pe riscul pentru descendenți, acesta poate împiedica diagnosticul, îngrijirea clinică și cercetarea pentru femeile afectate.²

În 2021, Comitetul Științific și de Standardizare (SSC) al Societății Internaționale de Tromboză și Hemostază (ISTH) a aprobat o nouă nomenclatură care definește cinci categorii clinice pentru femeile care poartă hemofilia în genele FVIII/FIX. Această³ nomenclatură ia în considerare istoricul personal de sângerare și nivelul bazal plasmatic de FVIII/IX.

2021

Noua nomenclatură pentru definirea a cinci categorii clinice de purtătoare de hemofilie.



² van Galen KPM, d'Oiron R, James P, et al. . A new hemophilia carrier nomenclature to define hemophilia in women and girls: communication from the SSC of the ISTH. J Thromb Haemost. 2021;19(8):1883-1887. - [PMC](#) - [PubMed](#)

³ Ibidem.

Similar cu bărbații, femeile cu niveluri reduse ($<0,40$ UI/ml) sunt acum încadrate ca având hemofilie:

1

Femei și fete cu **hemofilie ușoară**
(FVIII/IX $>0,05$ și $<0,40$ UI/ml)

2

Femei și fete cu **hemofilie moderată**
(FVIII/IX între $0,01$ – $0,05$ UI/ml)

3

Femei și fete cu **hemofilie severă**
(FVIII/IX $<0,01$ UI/ml)

Au fost adăugate două noi categorii suplimentare pentru a recunoaște că purtătoarele de hemofilie pot fi totuși expuse riscului de sângerare:

4

Purtătoare simptomatice de hemofilie
(FVIII/IX $\geq 0,40$ UI/ml cu fenotip hemoragic)

5

Purtătoare asimptomatice de hemofilie
(FVIII/IX $\geq 0,40$ UI/ml fără fenotip hemoragic)

Pacientele de sex feminin cu niveluri de FVIII sau FIX $<0,40$ UI/ml ar trebui considerate și gestionate la fel ca orice altă persoană cu hemofilie. Clinicienii ar trebui să fie conștienți că sângerările pot apărea și la purtătoarele cu niveluri de FVIII/FIX $\geq 0,40$ UI/ml, având impact asupra calității vieții legate de sănătate.

Perspectivă globală

Deși hemofilia este rară la femei, având o populație globală de 4 miliarde de bărbați și 3,95 miliarde de femei, **se estimează că peste 1 milion de femei sunt afectate de hemofilie la nivel mondial.**⁴

În Raportul Federației Mondiale de Hemofilie (WFH) din 2023 privind Studiul Global Anual⁵, dintr-un număr total de aproximativ 390.630 de persoane cu hemofilie, doar 2,41% (9.416) la nivel mondial erau femei.

Totuși, conform noii nomenclaturi ISTH SSC, se estimează că 28% dintre femei vor avea niveluri ale factorului < 40 UI/dL și un diagnostic de hemofilie, în timp ce mai mult de un sfert dintre femeile cu niveluri normale ale factorului vor avea sângerări semnificative și vor îndeplini criteriile pentru purtătoare simptomatică.

Context global

Prevalența hemofiliei la femei și fete este semnificativ mai scăzută decât la bărbați. Numărul exact este dificil de determinat din cauza subraportării și a diagnosticelor omise sau întârziate. Multe femei și fete cu forme ușoare de hemofilie sau care sunt purtătoare pot să nu fie diagnosticate, ceea ce duce la o subreprezentare în registre*.

* Important: Registrele din diferite țări pot avea criterii de includere variate, ceea ce poate influența datele. Este necesară o analiză atentă înainte de a analiza și compara datele.



Aproximativ 20-30% dintre fetele și femeile care sunt purtătoare au niveluri ale factorului de coagulare reduse. Aproximativ 10-30% dintre acestea prezintă simptome de sângerare care variază de la ușoare la severe.

⁴ Women and girls with inherited bleeding disorders: focus on haemophilia carriers and heavy menstrual bleeding. Hermans C, Johnsen JM, Curry N. Haemophilia. 2024;30:45–51. - [PubMed](#)

⁵ Annual Global Survey 2023. World Federation of Hemophilia. 2023:14-15 - [WFH](#)

Simptome

Deși bărbații/băieții și femeile/fetele cu hemofilie și purtătorii/purtătoarele simptomatice/simptomatice au simptome similare, cum ar fi sângerarea în articulații și țesuturi și sângerarea excesivă după proceduri invazive sau leziuni, femeile pot experimenta complicații suplimentare legate de gen în timpul menstruației, sarcinii, travaliului și nașterii. Unii clinicieni nu sunt familiarizați cu tulburările de sângerare la femei, ceea ce face ca multe femei și fete să rămână nediagnosticate sau să primească un diagnostic întârziat. Acest lucru poate duce la tratament insuficient și la o calitate scăzută a vieții.

Pentru femei și fete, sângerarea menstruală abundentă este cel mai frecvent simptom de sângerare.

Sângerarea la purtătoarele simptomatice și la femeile și fetele cu hemofilie

- Vânătași care apar ușor
- Sângerări spontane
- Sângerare menstruală abundentă sau prelungită (menoragie) – folosiți regula 7-2-1 pentru a vă evalua sângerarea. Disponibil în mai multe limbi.⁶ Sângerarea menstruală abundentă are adesea un impact subestimat asupra calității vieții.
- Sângerare excesivă după traumatisme, intervenții chirurgicale sau naștere
- Sângerări nazale frecvente (epistaxis)
- Sângerări spontane la nivelul articulațiilor (hemartroză), similare cu cele observate la bărbații cu hemofilie
- Sângerare internă
- Oboseală
- Deficit de fier/anemie
- Altele

Înregistrarea simptomelor de sângerare te poate ajuta să obții un diagnostic! Pentru a evalua sângerările normale sau anormale folosește [ISTH-SSC Bleeding Assessment Tool](#)⁷

Purtătoarele pot să nu prezinte anomalii de sângerare: majoritatea femeilor și fetelor care poartă gena afectată de hemofilie nu prezintă niveluri scăzute sau simptome de sângerare. Totuși, este important de înțeles că bărbații și femeile cu același nivel al factorului pot avea **o calitate a vieții diferită** din cauza sângerărilor menstruale la femei.



Notă: Ratele anuale de sângerare (ABR) egale cu zero sunt de neatins pentru majoritatea femeilor purtătoare și a femeilor cu hemofilie de vârstă reproductivă, deoarece menstruația lunară este normală și fiziologică.

⁶ Women and Bleeding Disorders Focus Area - [EHC Community website](#)

⁷ Rodeghiero F et al. ISTH/SSC bleeding assessment tool: a standardized questionnaire and a proposal for a new bleeding score for inherited bleeding disorders. J Thromb Haemost 2010; 8: 2063-2065 (plus supplementary material) - [Instrumentul de evaluare a sângerărilor ISTH-SSC](#)

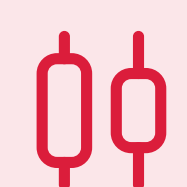
Important de știut

Diagnosticul la fete trebuie să aibă loc în copilărie, pentru a fi pregătite pentru menarhă și eventuale sângerări uterine anormale.

Deși testarea genetică nu este întotdeauna efectuată la o vârstă fragedă, este importantă evaluarea nivelurilor factorului și a simptomelor de sângerare la o vârstă mică, pentru a nu rata monitorizarea menarhei (prima menstruație).



Unele purtătoare pot să nu fie conștiente de afecțiunea lor până când nu experimentează sângerări excesive în timpul procedurilor medicale, nașterii sau accidentărilor.



Screeningul nivelurilor factorilor de coagulare poate ajuta la identificarea purtătoarelor cu risc de apariție a simptomelor și permite luarea unor măsuri preventive.



Nivelurile factorului în analizele de sânge pot varia în funcție de ziua ciclului menstrual în care se face testarea. Discutați întotdeauna cu medicul dumneavoastră pentru interpretarea rezultatelor analizelor de sânge.



Pentru interpretarea nivelului de FVIII, este important să cunoașteți **grupa** dvs. de sânge, **fenotipul** și istoricul oricăror inflamații recente. Discutați întotdeauna cu medicul dumneavoastră pentru interpretarea rezultatelor analizelor de sânge.

Pregătirea pentru situații de urgență

Femeile cu hemofilie care ajung la camera de gardă (ER) trebuie să fie pregătite să își susțină drepturile, deoarece afecțiunea lor este adesea mai puțin recunoscută. Susțineți-vă drepturile cu încredere, dar cu respect, pentru a vă asigura că nevoile dumneavoastră sunt îndeplinite în camera de gardă.

1

Explicați clar afecțiunea dumneavoastră – Informați echipa din camera de gardă că aveți hemofilie și descrieți episoadele anterioare de sângerare sau tratamentele primite. În cazul femeilor nediagnosticate, comunicați echipei din camera de gardă istoricul familial de tulburări de sângerare – nu este rar să existe femei cu hemofilie în familii cu hemofilie.

2

Să aveți la dumneavoastră documentația medicală – Purtați un card de alertă medicală, o scrisoare de urgență de la medicul hematolog sau documente digitale care detaliază diagnosticul și planul de tratament.

3

Solicitați un consult de hematologie – Dacă echipa de la Urgențe nu este familiarizată cu hemofilia la femei, solicitați consultul unui hematolog. Furnizați echipei de la Urgențe datele de contact ale hematologului dumneavoastră.

Rețineți că nivelurile factorului în Unitatea de Primire Urgențe sunt întotdeauna mai ridicate din cauza răspunsului acut la stres (FVIII), inflamației, infecției sau deshidratării generale și hemoconcentrației!

4

Solicitați testare și tratament adecvat – Asigurați-vă că tratamentul corespunzător este administrat prompt.

5

Cunoașteți-vă medicația – Fiți informat(ă) cu privire la planul dumneavoastră de tratament prescris. Informați echipa de la Urgențe despre orice medicament pe care îl utilizați.

6

Evitați anumite medicamente – Medicamente precum aspirina și antiinflamatoarele non-steroidiene (AINS) – de exemplu, ibuprofen și naproxen – pot agrava sângerarea și trebuie evitate, cu excepția cazului în care sunt aprobate de medicul dumneavoastră.

7

Monitorizare după externare – Programați un control la hematolog după orice vizită la Urgențe pentru a asigura o îngrijire continuă adecvată.

Listă de verificare pentru Unitatea de Primiri Urgențe pentru femeile cu hemofilie

Înainte de apariția unei urgențe

- ✓✓ Purtați o **brățară** sau un **card de alertă medicală** care indică hemofilia (dacă sunt disponibile în țara dvs.).
- ✓✓ Păstrați o **scrisoare pentru situații de urgență** de la medicul dvs. hematolog, care să detalieze diagnosticul și planul de tratament.
- ✓✓ Asigurați-vă că vă cunoașteți **nivelurile factorului** și opțiunile de tratament.
- ✓✓ Să aveți la îndemână o listă cu **medicamente sigure și nesigure**.
- ✓✓ Faceți stocuri acasă cu **medicația dvs. de urgență** (dacă v-a fost prescrisă) și asigurați-vă că știți cum să o folosiți.

La Unitatea de Primiri Urgențe

- ✓✓ Informați personalul imediat: „**Am hemofilie și este posibil să am nevoie de tratament specializat.**”
- ✓✓ Prezentați **documentația dvs. medicală** pentru a asigura îngrijirea corectă.
- ✓✓ Solicitați un **consult hematologic** dacă personalul de la urgență nu pare să fie familiarizat cu hemofilia la femei. Oferiți datele de contact ale medicului dvs. hematolog personalului de la urgență.
- ✓✓ Asigurați-vă că medicii verifică pentru **sângerări interne** (de exemplu, la nivelul articulațiilor, mușchilor, tractului gastrointestinal, aparatului reproducător).
- ✓✓ Solicitați **teste de sânge adecvate**.
- ✓✓ Confirmați că **tratamentul este oferit prompt**, mai ales după o accidentare, intervenție chirurgicală sau sângerare inexplicabilă.

După externare

- ✓✓ Programați un control la **hematolog** pentru a revizui tratamentul din Unitatea de Primiri Urgențe și pașii următori.
- ✓✓ Monitorizați apariția **simptomelor de sângerare întârziată** și reveniți la Unitatea de Primiri Urgențe dacă este necesar.
- ✓✓ Odihniți-vă și recuperați-vă conform **instrucțiunilor medicului** pentru a preveni reapariția sângerării.

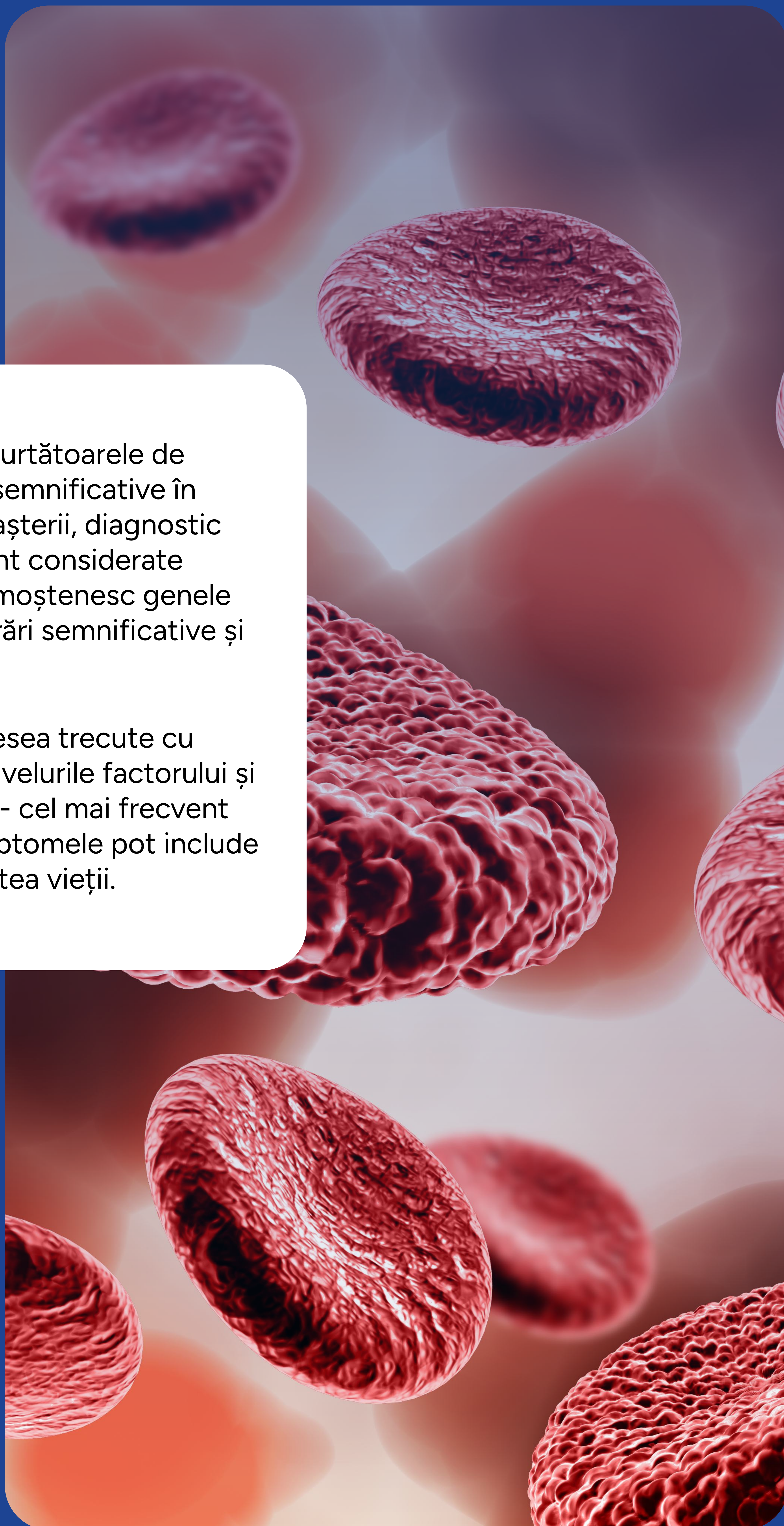
Această listă de verificare poate ajuta femeile cu hemofilie să primească îngrijirea adecvată în caz de urgență. Păstrați o copie în portofel sau pe telefon pentru referință rapidă.

Luați atitudine

Femeile și fetele cu hemofilie, precum și purtătoarele de hemofilie, se confruntă adesea cu bariere semnificative în sistemul de sănătate, inclusiv lipsa recunoașterii, diagnostic întârziat și acces limitat la îngrijire. Deși sunt considerate tradițional „doar purtătoare”, femeile care moștenesc genele hemofiliei experimentează frecvent sângerări semnificative și niveluri scăzute ale factorului.

Totuși, sângerările la aceste femei sunt adesea trecute cu vederea, nu se corelează întotdeauna cu nivelurile factorului și tind să se manifeste diferit față de bărbați - cel mai frecvent prin sângerare menstruală abundentă. Simptomele pot include și stres emoțional, care poate afecta calitatea vieții.

Chiar dacă schimbările recente permit acum diagnosticarea hemofiliei la femeile cu niveluri scăzute ale factorului și diferențierea între purtătoarele simptomatice și asimptomatice ale genei hemofiliei, creșterea gradului de conștientizare, îmbunătățirea diagnosticului, asigurarea unei clasificări corecte și extinderea accesului la tratamentele noi rămân esențiale.



Nevoi de politici și cercetare

EHC susține Strategia UE pentru sănătatea femeilor, care urmărește asigurarea accesului egal la servicii medicale pentru bărbații și femeile cu hemofilie și alocarea de resurse dedicate pentru a răspunde nevoilor specifice ale femeilor și fetelor care trăiesc cu hemofilie, conducând în cele din urmă la îmbunătățirea îngrijirii și a calității vieții.⁸

În plus, EHC solicită un Plan UE cuprinzător privind Bolile Rare, pentru a îmbunătăți accesul la îngrijire și tratament pentru toate persoanele care trăiesc cu afecțiuni rare, abordând totodată nevoile specifice ale femeilor și fetelor cu tulburări de sângerare.



Pentru a avansa îngrijirea și managementul femeilor și fetelor cu hemofilie, precum și al purtătoarelor, este esențial să se acorde prioritate includerii acestora în cercetarea clinică, îmbunătățirii acurateței diagnosticului și stabilirii unor protocoale standardizate de tratament. Profesioniștii din domeniul sănătății, cercetătorii și factorii de decizie trebuie să colaboreze pentru a asigura acces echitabil la îngrijire, abordând atât provocările fizice, cât și pe cele psiho-sociale cu care se confruntă femeile afectate. Toți actorii implicați ar trebui să colaboreze pentru a susține schimbări de politici bazate pe dovezi și pentru a îmbunătăți educația privind manifestările specifice ale hemofiliei la femei. Este nevoie de un efort susținut pentru a elimina diferențele existente și pentru a îmbunătăți rezultatele de sănătate pentru această populație subreprezentată.

⁸ van Galen K, Lavin M, Skouw-Rasmussen N, et al. European principles of care for women and girls with inherited bleeding disorders. Haemophilia. 2021;27(5):837-847. - [PubMed](#)

Informații de contact

Domeniu de interes EHC

Femeile și tulburările de sângerare



Website

ehc.eu



Email

office@ehc.eu



Asociației Române de Hemofilie

website



Consortiul European de Hemofilie mulțumește Asociației Române de Hemofilie, membrilor Boardului ARH Diana Lighezan, Delia Mihailov, Daniel Nicolae Andrei, Raul Alexandru Chifan, Marius Văran, David Buliga, Marius Tănase și inițiativei lui Felix Negoită pentru asistența minunată acordată traducerii acestei importante broșuri. Traducerea a fost supervizată de Diana-Luisa Lighezan, Medic specialist în specialitatea Hematologie Spitalului Clinic Municipal de Urgență Timișoara, Șef de lucrări la Disciplina de Hematologie Departamentul V – Facultatea de medicină generală, Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara.