



APH
Associação Portuguesa
de Hemofilia e de outras
Coagulopatias Congénitas

***Ao lado das pessoas
com Hemofilia
e outras Coagulopatias
Congénitas***

O que é Hemofilia?

A Hemofilia é um distúrbio hemorrágico crónico, devido a uma deficiência orgânica congénita que impede que a coagulação do sangue se faça correctamente.

Caracteriza-se pela ausência ou acentuada carência de um dos factores da coagulação. Por este motivo, a coagulação é mais demorada ou inexistente, provocando hemorragias frequentes, especialmente a nível articular e muscular.

A Hemofilia é um distúrbio raro, cuja incidência na população em geral é de 1 em 10.000 habitantes (por isso aproximadamente 1 em cada 5.000 rapazes que nascem tem Hemofilia).

Tipos de Hemofilia

Os factores da coagulação, que estão presentes no sangue, são representados em numeração romana de I a XIII.

Quando o corpo não é capaz de fabricar normalmente tanto o Factor VIII como o Factor IX, aparece a Hemofilia.

Uma pessoa com Hemofilia A tem uma deficiência de factor VIII.

Uma pessoa com Hemofilia B tem uma deficiência de factor IX.

Gravidade

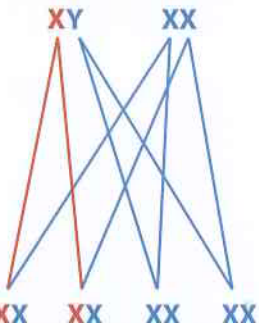
A gravidade da Hemofilia, depende da quantidade de factor da coagulação que se tem em falta. A Hemofilia tem três níveis de gravidade. Esta pode ser Grave (níveis de FVIII ou FIX inferiores a 1%), Moderada (níveis de FVIII ou FIX entre 1 e 5 %) e Leve ou Ligeira (níveis de FVIII ou FIX entre 5 % e 30 %)

Porque têm as pessoas Hemofilia?

A Hemofilia é causada por mutações (alterações) no gene do Factor VIII ou IX. É normalmente herdada e aproximadamente uma em cada 10 000 pessoas nasce com este distúrbio. Cerca de 30% dos casos não têm história familiar de Hemofilia e são resultantes de mutações de novo.

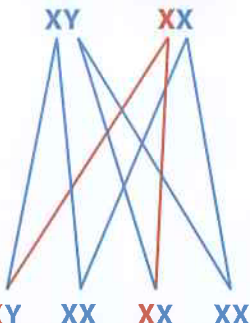
A Hemofilia não é contagiosa! Nasce-se com ela!

Como se transmite?



Quando o pai tem Hemofilia (XY) e a mãe não é portadora (XX), cada filha herdará o cromossoma X anómalo do pai e será uma portadora (XX).

Todos os filhos serão normais porque herdaram o cromossoma Y do pai e não transmitirão a Hemofilia às suas crianças.



Quando a mulher é uma portadora (XX) e o pai não tem Hemofilia, existe uma possibilidade de 50:50 para cada criança, que a sua filha seja uma portadora e o seu filho tenha Hemofilia.

Devido à possibilidade do gene anómalo permanecer escondido através de diversas gerações de filhas portadoras, pode ser difícil saber se não existe, realmente, história familiar ou se o problema ficou adormecido ao longo dos anos.

Quais são os sinais da Hemofilia?

Uma pessoa com Hemofilia não sangra mais do que qualquer outra, mas a sua hemorragia pode durar mais tempo.

- Nódos negros fáceis;
- Contusões grandes;
- Hemorragias nas articulações e nos músculos, especialmente nos joelhos, cotovelos e tornozelos;
- Hemorragia súbita no interior do corpo, sem nenhuma razão aparente;
- Hemorragias prolongadas após um corte, extracções dentárias, cirurgias ou acidentes traumáticos;
- Hemorragias internas graves em órgãos vitais, mais comumente após um traumatismo grave.
- O principal perigo está nas hemorragias internas que aparecem espontaneamente ou em resultado de uma lesão.
- As hemorragias nas articulações e nos músculos podem causar danos articulares graves, rigidez, incapacidades e às vezes morte.

Aqueles que têm Hemofilia moderada ou leve geralmente só apresentam problemas hemorrágicos após um ferimento evidente ou uma operação e muitos dos casos leves somente após, por exemplo, uma extracção dentária ou cirurgia.

Como se trata a Hemofilia?

O tratamento eficaz para a Hemofilia está disponível, mas ainda não existe cura. A Hemofilia é tratada através da reposição do factor da coagulação ausente no sangue, através de uma injeção por via endovenosa de um produto seguro e eficaz que contém o factor necessário, o qual pode ser produzido a partir de plasma humano (concentrados derivados do plasma) ou por processos biotecnológicos (concentrados recombinantes).

A hemorragia pára quando o factor da coagulação suficiente chega à zona afectada.

Outras Coagulopatias Congénitas

A APH trabalha igualmente para melhorar os cuidados e tratamento de pessoas com outras Coagulopatias Congénitas.

Quais são?

Doença de von Willebrand – caracteriza-se por uma diminuição ou disfunção do Factor de von Willebrand (FvW).

O Factor de von Willebrand tem duas acções principais. Promove a ligação das plaquetas à parede do vaso lesionado e funciona como transportador do Factor VIII (FVIII). Se a ligação do FVIII ao FvW não for possível, o FVIII em circulação será rapidamente eliminado e os níveis de FVIII estarão também diminuídos.

A doença de von willebrand tem 3 tipos e vários subtipos. O tipo 1 é a forma menos grave e mais frequente da doença, afectando cerca de um por cento de homens e mulheres em todo o mundo; o tipo 2 com vários sub-tipos 2A, 2B, 2M e 2N) e o tipo 3 que é a forma mais grave e mais rara da doença de von willebrand.

Tal como a Hemofilia, é normalmente hereditária mas os sintomas são mais moderados, com excepção do tipo 3. As mulheres com Doença de von Willebrand podem ter períodos menstruais abundantes e prolongados, podendo, nalguns casos causar anemia.

Outros Distúrbios Hemorrágicos - As Deficiências dos Factores I, II, V, VII, X, XI, XII, XIII, Púrpura Trombocitopénia Idiopática, Síndrome de Bernard-Soulier. Síndrome de Ehlers Danlos, Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (Rendu-Osler-Weber) e Trombastenias de Glansmann, são outras patologias que apesar de raras, fazem igualmente parte do grupo de Distúrbios Hemorrágicos que a APH apoia.

Acerca da APH

A Associação Portuguesa de Hemofilia e de outras Coagulopatias Congénitas (APH), fundada em 1976, é uma Instituição Particular de Solidariedade Social, sem fins lucrativos.

A participação activa da APH como parceiro Social no estabelecimento de políticas nacionais para as patologias que representa a nível médico, psicossocial, escolar e laboral, contribuem para a melhoria da qualidade de vida da Comunidade com Distúrbios Hemorrágicos.

A nível Internacional está filiada no Consórcio Europeu de Hemofilia (CEH) e na Federação Mundial de Hemofilia (FMH), entidades com quem colabora regularmente.

A Associação Portuguesa de Hemofilia e de outras Coagulopatias Congénitas trabalha para garantir o tratamento mais adequado.

Serviços Disponibilizados

- Gabinete de Aconselhamento Jurídico
- Gabinete de Apoio Psicológico (GAP)
- Alojamento Temporário

Através da APH pode obter:

- Representatividade junto das Entidades Governamentais
- Esclarecimento sobre benefícios existentes a nível estatal (legislação)
- Comparticipação parcial de aulas de nataçãõ regular e orientada
- Sessões de esclarecimento em Instituições de Ensino e outras
- Publicações e informação gratuitas sobre as patologias
- Serviços de apoio e atendimento personalizado
- Programas especializados de formação/informação/lazer

Edições disponíveis na APH



Boletim trimestral da APH



Não se esqueça das regras principais do tratamento da Hemofilia:

- > Quanto mais cedo melhor;
- > Na dúvida, trate;
- > Uma injeção a tempo poupa factor VIII ou factor IX.



Sem tratamento, a maioria das crianças com Hemofilia grave morrerão jovens.

Com tratamento adequado, as pessoas com Hemofilia podem ter uma vida muito próxima do normal.

A nível mundial, estima-se que 400.000 pessoas vivem com Hemofilia. Somente 25% recebem tratamento adequado.

Após qualquer acidente que possa resultar em hemorragia, na dúvida, trate!



MINISTÉRIO
DA SAÚDE



APH

Associação Portuguesa
de Hemofilia e de outras
Coagulopatias Congénitas

Av. João Paulo II, Lote 530, Loja A • 1950 -158 Lisboa • Portugal
Telfs. +(351)218 598 491 • Fax: + (351)218 310 65
Email: info@aphemoflicos.pt • Sítio: www.aphemoflicos.pt

Se tem Hemofilia ou outro Distúrbio Hemorrágico

Registe-se!

A Associação Portuguesa de Hemofilia e de outras Coagulopatias Congénitas trabalha para garantir um tratamento melhor e mais adequado a todas as pessoas com Distúrbios Hemorrágicos em Portugal. O tratamento adequado é a chave para uma vida normal.

Ter um bom tratamento também depende de si...
Ajude-nos! Registe-se na APH!

Identificar todas as pessoas com Distúrbios Hemorrágicos permite-nos:

- Saber quantas pessoas são afectadas
- Garantir que tenham o tratamento necessário
- Validar os contactos com as autoridades de saúde
- Dar suporte para um Programa Nacional de Hemofilia
- Fortalecer os contactos com a comunidade médica envolvida
- Facilitar alianças com o mecenato
- Dar mais força à Associação Portuguesa de Hemofilia e de outras Coagulopatias Congénitas

O seu registo é importante. Contamos consigo!

Contacte-nos:

Associação Portuguesa de Hemofilia e de outras Coagulopatias Congénitas
Av. João Paulo II, Lote 530, Loja A
1950 -158 Lisboa – Portugal

Tels. +(351)218 598 491
Fax: + (351)218 310 65
Email: info@aphemofilicos.pt
www.aphemofilicos.pt

Uma parceria:

