

Genética y Herencia de Hemofilia A

¿Qué es la Hemofilia A?

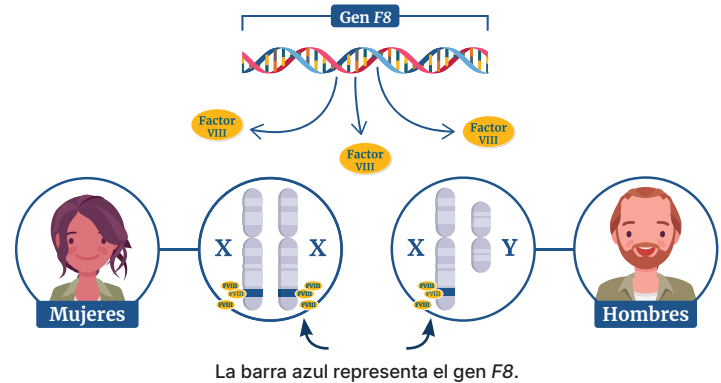
La Hemofilia A es un **trastorno genético de pérdida de sangre** causado por niveles bajos del **factor VIII**, una proteína necesaria para la coagulación normal de la sangre.

Cuando los niveles del factor VIII son bajos, los coágulos son frágiles y la hemorragia es más difícil de controlar.

Genética del Factor VIII

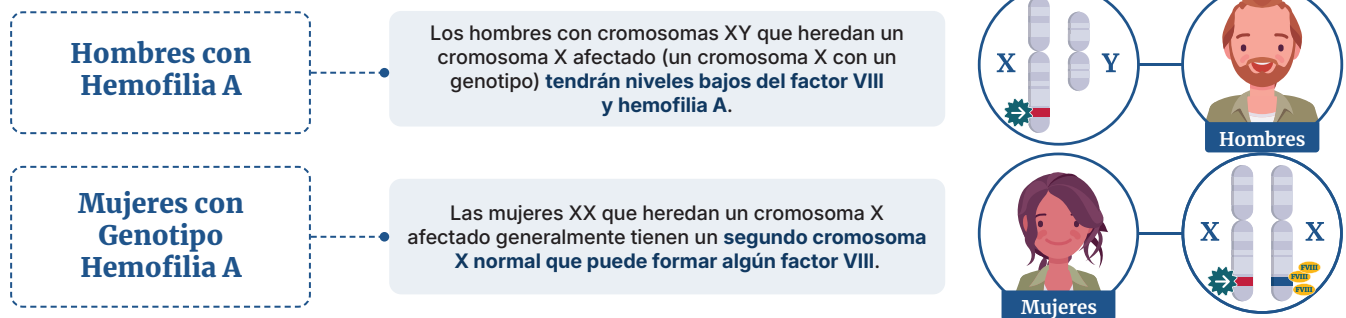
Los genes son secciones de ADN que contienen las instrucciones para elaborar proteínas. El gen **F8** se encuentra en el **cromosoma X, un cromosoma del sexo**.

- Las mujeres generalmente tienen **dos cromosomas X (XX)**.
- Los hombres generalmente tienen **un cromosoma X y un cromosoma Y (XY)**.

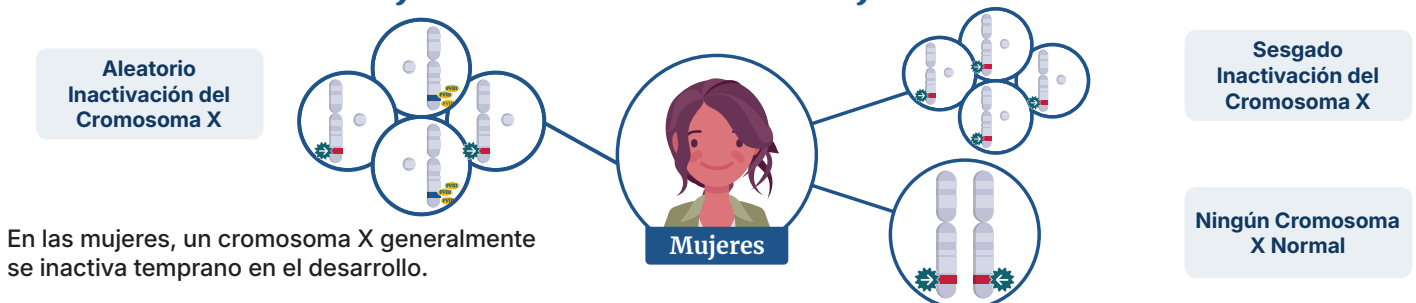


¿Qué es un Genotipo de la Hemofilia?

A un cambio en el ADN también se lo denomina variante del ADN. La mayoría de las variantes no causan problemas. A una variante que tiene influencia en un rasgo o que causa una enfermedad también se lo denomina genotipo. **Un genotipo de hemofilia A** es un cambio de ADN que impacta el gen **F8** y causa niveles bajos del factor VIII.



Causas de Niveles Bajos del Factor VIII en Mujeres

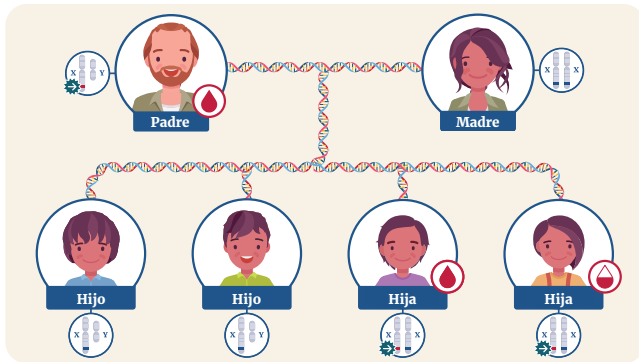


En mujeres con un genotipo, aproximadamente la mitad de las células inactivan el cromosoma X afectado y la mitad de las células inactivan el cromosoma X normal. **La inactivación del cromosoma X es un motivo común por el que las mujeres tienen niveles bajos del factor VIII.**

Las mujeres con cromosomas XX pueden tener hemofilia (niveles bajos del factor VIII) si el cromosoma X normal se silencia desproporcionalmente o si ambos cromosomas X son anormales.

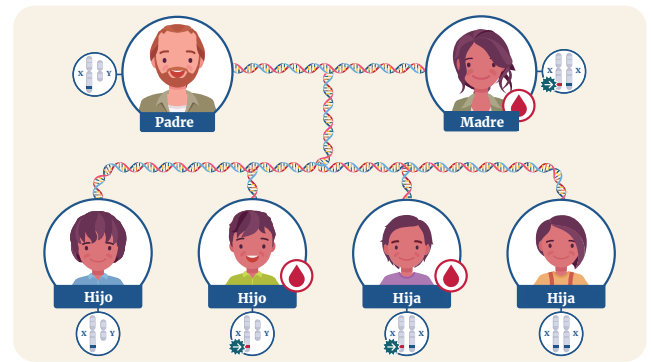
¿Cómo se Hereda la Hemofilia A?

Si el Padre tiene Hemofilia A:



- **Todas las hijas** heredarán el cromosoma X con el genotipo y están en riesgo de tener sangrados y hemofilia A.
- **Ninguno de los hijos** se verá afectado. No tendrán hemofilia.

Si la Madre tiene un Genotipo de Hemofilia A:



- Hay un **50% de probabilidad de que cada hijo** herede el cromosoma X con el genotipo y tenga hemofilia A.
- Hay un **50% de probabilidad de que cada hija** herede el genotipo y esté en riesgo de tener sangrados y hemofilia A.

La Hemofilia Puede Ocurrir en una Familia Sin Antecedentes Aparentes

Motivos por lo que puede ocurrir esto incluyen:

- **Un nuevo cambio genético (espontáneo) está causando hemofilia.** Esto representa aproximadamente el 30% de los casos de hemofilia A severa. Ocasionalmente, puede ocurrir un nuevo genotipo en otros tipos de hemofilia.
- **La hemofilia no fue reconocida en la familia,** generalmente debido a que es una familia pequeña o a que los sangrados son menores.



Estudios y Asesoramiento Genético

Se recomiendan estudios genéticos para cualquier persona que esté en riesgo de heredar hemofilia o que tenga hemofilia. Siempre se recomienda el asesoramiento genético.

El asesoramiento genético puede proporcionar:

- Educación sobre enfermedades genéticas y opciones de estudios
- Asesoramiento sobre problemas asociados a desórdenes heredados y sobre los estudios
- Orientación y ayuda a personas que tienen condiciones genéticas.

¿Dónde Puedo Obtener Más Información?

Para descubrir más sobre la HARP:

<https://harpf8.org/>

Para más información sobre la hemofilia:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1404/>

Para encontrar un Asesor Genético:

<https://findageneticcounselor.nsgc.org/>



<https://harpf8.org>