

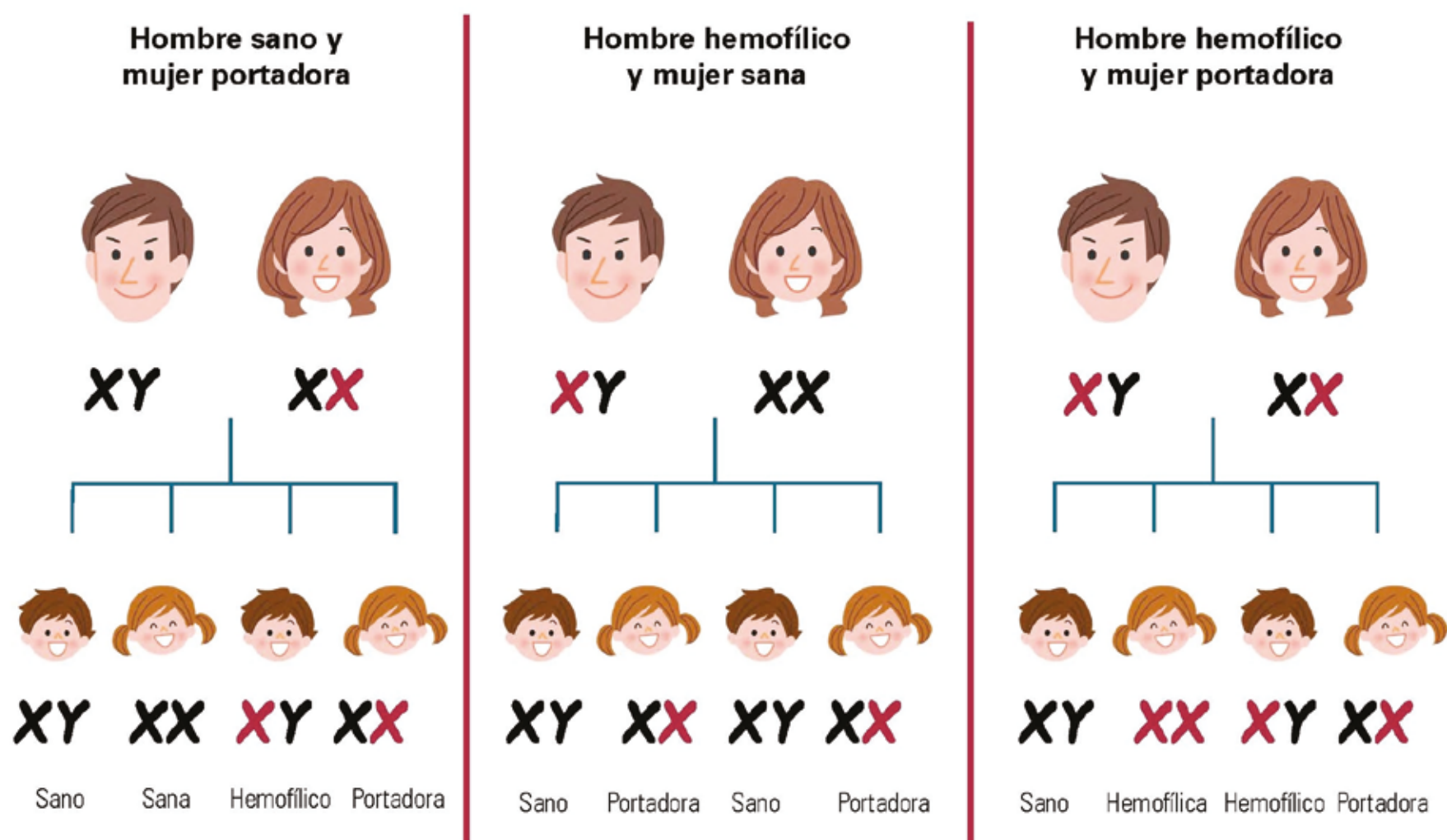
# ¿Qué es la Hemofilia?

## Definición

La hemofilia es un trastorno hemorrágico congénito vinculado al cromosoma X, provocado por la deficiencia del factor VIII de coagulación (FVIII) en el caso de la hemofilia A, o del factor IX (FIX) en el caso de la hemofilia B. La deficiencia es el resultado de las mutaciones de los genes de los factores de la coagulación. Tiene prevalencia de 17 por cada 100 000 hombres para todos los niveles de severidad de la hemofilia A y 4 por cada 100 000 hombres en el caso de la Hemofilia B.

Por lo general, la hemofilia afecta a los individuos varones del lado materno. No obstante, los genes del FVIII como del FIX son proclives a nuevas mutaciones y un tercio de los casos surgen como consecuencia de mutaciones espontáneas cuando no existen antecedentes familiares. A estos casos se les llama “mutación de novo”.

Según las estimaciones que surgen de las encuestas mundiales que realiza la Federación Mundial de Hemofilia cada año. **Esto se traduce en aproximadamente 1 125 000 hombres con hemofilia en todo el mundo, de los cuales aproximadamente 418 000 tienen hemofilia severa, sin diagnosticar, en la mayoría de los casos.**



La hemofilia es un trastorno hemorrágico congénito vinculado al cromosoma X, provocado por la deficiencia del factor VIII de coagulación (FVIII) en el caso de la hemofilia A, o del factor IX (FIX) en el caso de la hemofilia B.

