



HEMOFILIA A E B: ASPECTOS GENÉTICOS E FISIOPATOLÓGICOS

JOÃO VITOR DUNCAN VIANA PÉRES; LUIS HENRIQUE DE SOUSA FAUSTINO

Introdução: A Hemofilia é o distúrbio hemorrágico hereditário grave mais comum. Estima-se que 1 a cada 10.000 nascidos vivos seja afetado pela Hemofilia. A Hemofilia pode ser subdividida em A, B e C, sendo o subtipo C o mais raro. **Objetivo:** O objetivo deste resumo é discutir a importância de se conhecer aspectos genéticos e fisiopatológicos da Hemofilia A e B para uma propedêutica adequada dos pacientes afetados por esta doença. **Métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica de estudos publicados entre 2023 e 2024, sobre Hemofilia A e B, na base de dados PubMed e selecionado artigos de educação continuada sobre o tema. **Resultados:** A etiologia da Hemofilia provém de mutações que ocorrem no braço longo do cromossomo X. Tanto a Hemofilia A quanto a B são mais comuns em homens, pois ocorre devido a um padrão recessivo ligado ao cromossomo X, ou seja, homens portadores do gene mutado serão afetados pela doença, enquanto as mulheres que possuírem apenas 1 alelo mutado serão portadoras, mas não afetadas. Há relatos na literatura de mutações espontâneas, portanto, alguns pacientes podem ser afetados pela Hemofilia mesmo que não possuam herança genética compatível. Mulheres com apenas 1 cromossomo afetado podem desenvolver a doença se houver lionização do cromossomo não portador da mutação, que é o caso de pacientes afetadas pela Síndrome de Turner. A Hemofilia A expressa-se como deficiência ou disfunção proteica do fator VIII da coagulação essencial, já o subtipo B expressa-se como deficiência ou disfunção do fator IX de coagulação. Quando há deficiência de um destes fatores, a via intrínseca da coagulação não é ativada fisiologicamente e não há a formação de coágulos de forma adequada. Desta forma, ocorrem sangramentos nos pacientes de forma espontânea ou com pequenos traumas. **Conclusão:** A comunidade médica precisa conhecer aspectos relacionados a genética e fisiopatologia da Hemofilia A e B para conduzir uma propedêutica adequada tanto no que tange ao tratamento das patologias quanto a condução do aconselhamento genético em famílias que desejam realizar planejamento familiar.

Palavras-chave: DOENÇAS GENÉTICAS; HEMOFILIA; DISTÚRBIOS HEMORRÁGICOS; FATORES DE COAGULAÇÃO; HERANÇA LIGADA AO CROMOSSOMO X