

## HEMOFILIA: DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

## HEMOPHILIA: DIAGNOSIS AND TREATMENT

BORTH, Felipe<sup>1</sup>

SCHNEIDER, Taiane<sup>2</sup>

MÜHL, Fabiana Raquel<sup>2</sup>

CAVALLI, Nandiny Paula<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Discente do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI, UCEFF Itapiranga.

<sup>2</sup>Docente do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI, UCEFF Itapiranga.

E-mail para correspondência: [Felipeborth50@gmail.com](mailto:Felipeborth50@gmail.com)

**Grande área do conhecimento:** Ciências da Saúde.

**Introdução:** A hemofilia é uma doença hemorrágica causada pela deficiência ou ausência de proteínas envolvidas na coagulação sanguínea, podendo ser hereditária ou adquirida. O distúrbio está envolvido com o cromossomo X se manifestando principalmente em indivíduos do sexo masculino.<sup>1</sup> Os tipos de hemofilia mais comuns são a hemofilia A ligada ao fator VIII e a hemofilia B ligada ao fator IX. O distúrbio está associado ao retardo no tempo de coagulação, comprometendo a capacidade do organismo estancar sangramentos, podendo gerar hemorragias e complicações graves.<sup>2</sup> **Objetivo:** Analisar, por meio de uma revisão bibliográfica, o diagnóstico e tratamento da hemofilia. **Método:** Este trabalho foi realizado por meio de revisão literária consultando as bases de dados *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), Elsevier e Ministério da saúde, onde foram utilizados artigos dos anos de 2015

até 2025 e que abordassem o tema, utilizando os seguintes descritores: hemofilia; fator de coagulação; diagnóstico da hemofilia. **Resultados e**

**Discussão:** A hemofilia pode ser classificada em leve, moderada e grave de acordo com a quantidade de fator presente no sangue.<sup>3</sup> A hemofilia mais grave ocorre quando o indivíduo apresenta menos de 1% de atividade do fator, onde há incidência de sangramentos frequentes e espontâneos, especialmente em músculos e articulações.<sup>4</sup> Seu diagnóstico envolve associação entre histórico clínico e exames laboratoriais específicos, inicialmente portadores da doença podem apresentar sangramentos recorrentes ou desproporcionais a pequenos traumas, além de histórico familiar positivo para distúrbios hemorrágicos.<sup>3</sup> O diagnóstico é realizado por meio de exames laboratoriais, que avaliam os fatores de coagulação, baseando-se principalmente no resultado do TTPA(Tempo de tromboplastina parcial ativado) somados às dosagens dos fatores VIII e IX.<sup>2</sup> O tratamento clássico consiste na terapia de reposição do fator deficiente, administrado por via intravenosa, contudo alguns pacientes desenvolvem inibidores, anticorpos que reduzem a eficácia do tratamento. Diante disso, outras terapias mais recentes vêm sendo aplicadas, como a terapia gênica, que visa corrigir a mutação genética causadora da patologia.<sup>5</sup>

**Conclusão:** A hemofilia é uma doença grave, mas que pode ser controlada com diagnóstico precoce, tratamento correto e o devido acompanhamento. Com os avanços terapêuticos, há uma melhora significativa na qualidade de vida de portadores da condição, além do surgimento de novas pesquisas sendo essenciais para a garantia de um manejo eficaz.

Palavras-chave: hemofilia; fator de coagulação; diagnóstico da hemofilia.

## REFERÊNCIAS

1. Ribeiro, JPQS; Magosso, WR; Severino, AD; Caricilli, BB; Santos, LMT; Carvalho, MP; Spaziani, AO. Aspectos genéticos da hemofilia a Revisão de literatura. Brazilian Journal of Development, [Internet] 2021 [Cited 02 Aug 2025] Available from: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/29758>.
2. De Oliveira ABT, Magalhães EQ, Silva E, Rodrigues Junior OM. Hemofilia: Fisiopatologia e Diagnóstico. Research, Society and Development. [Internet] 2022;11(12):e564111234935 [cited 03 aug 2015] Available from: <https://rsdjournal.org/rsd/article/view/34935>
3. Brasil. Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde – CONITEC. Protocolo de uso de fatores de coagulação para a profilaxia primária em caso de hemofilia grave [Internet]. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2022 [cited 09 aug 2025]. Available from: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/pcdt/p/profilaxia-primaria-em-caso-de-hemofilia-grave-protocolo-de-uso/view>
4. Heringer TA, Machado GM, Müller SK, Vincenzi TM, Parisi MM. Hemofilia A: aspectos clínicos e laboratoriais [Internet]. In: Anais do XXIII Seminário Interinstitucional de Ensino, Pesquisa e Extensão; 2018; Cruz Alta (RS). Mostra de Iniciação Científica — Ciências Biológicas e da Saúde. Cruz Alta (RS): UNICRUZ; 2018. [cited 12 aug 2025]. Available from: <https://home.unicruz.edu.br/seminario/anais/anais-2018/XXIII%20SEMINARIO%20INTERINSTITUCIONAL/Ciencias%20Biologicas%20e%20da%20Saude/Mostra%20de%20Iniciacao%20Cientifica%20%20TRABALHO%20COMPLETO/HEMOFILIA%20A%20ASPECTOS%20CL%3%8DNICOS%20E%20LABORATORIAIS.pdf>

5. Sayago M, Lorenzo C. O acesso global e nacional ao tratamento da hemofilia: reflexões da bioética crítica sobre exclusão em saúde = Global and national access to the treatment of hemophilia: reflections from critical bioethics on health exclusion = El acceso global y nacional al tratamiento de la hemofilia: reflexiones de la bioética crítica sobre exclusión en salud [Internet]. Interface: Comunicação, Saúde, Educação (Botucatu). 2020;24:e180722. DOI: 10.1590/Interface.180722. [15 aug 2025]. Available from: <https://www.scielo.org/article/icse/2020.v24/e180722/pt/>