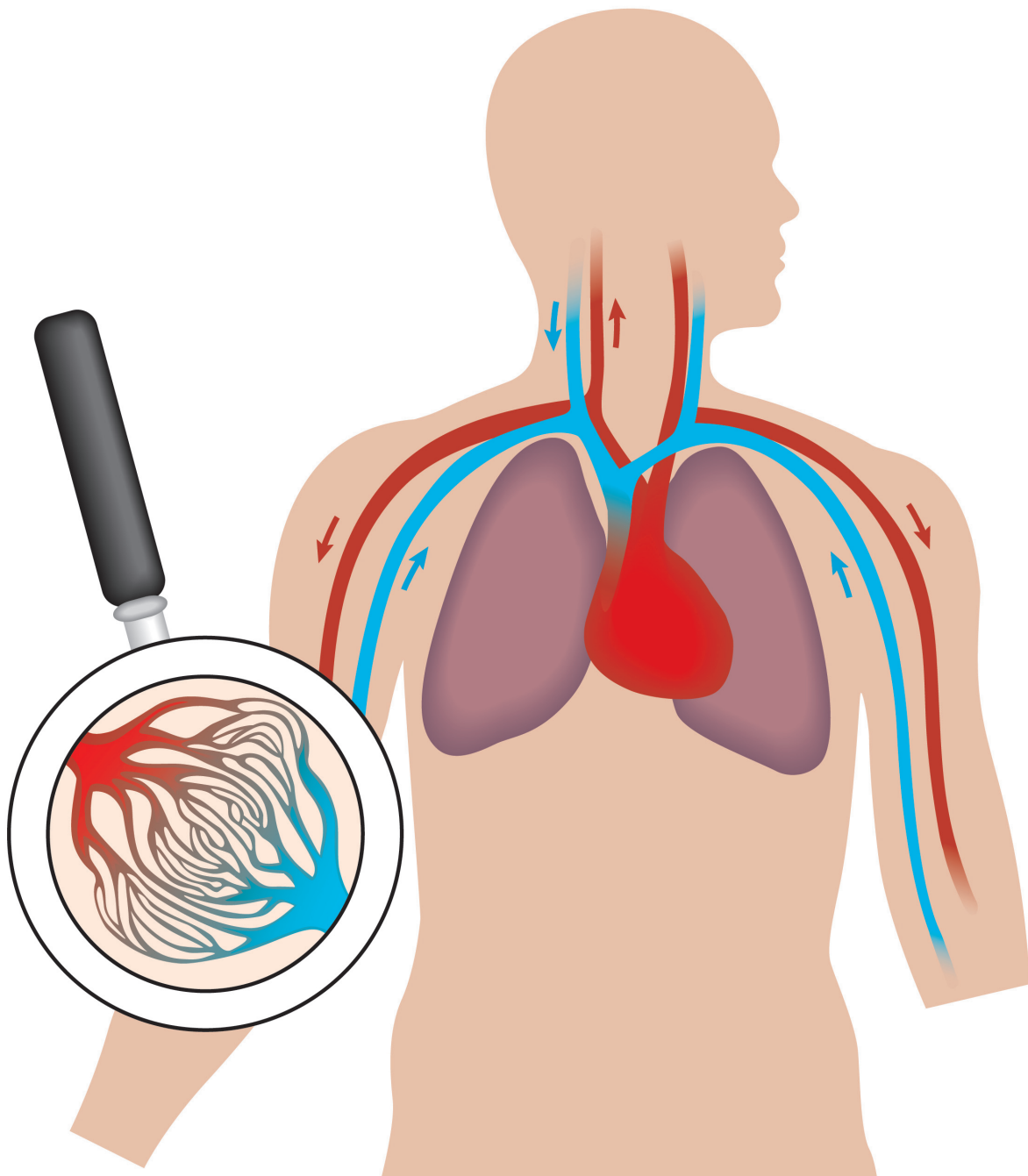




# La hemofilia en imágenes

Guía del educador



Federación Mundial de Hemofilia

Publicado por la Federación Mundial de Hemofilia

© **Federación Mundial de Hemofilia, 2009**

La FMH alienta la redistribución de sus publicaciones por organizaciones de hemofilia sin fines de lucro, con propósitos educativos. Para obtener la autorización de reimprimir, redistribuir o traducir esta publicación, por favor comuníquese con el Departamento de programas y educación a la dirección indicada abajo.

Esta publicación se encuentra disponible en formato PDF en la Plataforma de aprendizaje electrónico de la FMH, en: **eLearning.wfh.org**. También pueden solicitarse copias adicionales a la FMH:

**Federación Mundial de Hemofilia**

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1200

Montréal, Québec H3G 1T7

CANADÁ

Tel.: (514) 875-7944

Fax: (514) 875-8916

Correo electrónico: [wfh@wfh.org](mailto:wfh@wfh.org)

Página Internet: [www.wfh.org](http://www.wfh.org)

**eLearning.wfh.org**

El objetivo de *La hemofilia en imágenes – Guía del educador* es proporcionar información general sobre el tratamiento y manejo de la hemofilia. La Federación Mundial de Hemofilia no apoya productos de tratamiento o empresas fabricantes en particular; cualquier referencia al nombre de un producto no constituye un endoso por parte de la FMH. La Federación Mundial de Hemofilia no se involucra en el ejercicio de la medicina y bajo ninguna circunstancia recomienda un tratamiento en particular para individuos específicos.

**Agradecimientos**

*La hemofilia en imágenes – Guía del educador* fue elaborada por voluntarios de la FMH de todo el mundo. Vaya nuestro extenso agradecimiento a quienes fueron los colaboradores de esta guía: Lara Oyesiku, Els Haan, Cathy Turner, Frederica Cassis, David Page, Kathy Mulder, así como al Comité de Enfermería y al Grupo de Trabajo de la FMH sobre Inhibidores por revisarla. Estos profesionales ofrecieron su tiempo y experiencia, a fin de elaborar una guía práctica para los educadores que usan *La hemofilia en imágenes*.

# Índice

<b>INTRODUCCIÓN: Cómo enseñar sobre la hemofilia</b> .....	<b>1</b>
Principios básicos y aproximaciones a la educación del paciente .....	1
Cómo usar <i>La hemofilia en imágenes</i> como herramienta de enseñanza .....	2
Consejos para la educación del paciente.....	3
Desarrollo y uso de las herramientas de enseñanza.....	6
Actividades de repaso .....	7
<b>PARTE 1: Introducción a la hemofilia</b> .....	<b>9</b>
El proceso de coagulación de la sangre .....	9
Patrones hereditarios y diagnóstico .....	10
Asesoría genética y opciones reproductivas .....	11
Cuestionario de repaso.....	15
<b>PARTE 2: Evaluación y control de hemorragias</b> .....	<b>17</b>
Síntomas comunes de la hemofilia.....	17
Evaluación de hemorragias articulares y musculares .....	17
Cuestionario de repaso.....	21
<b>PARTE 3: Tratamiento de hemorragias</b> .....	<b>23</b>
Control de hemorragias articulares y musculares .....	23
Productos de reemplazo de factor y opciones de administración .....	25
Complicaciones del tratamiento de la hemofilia .....	29
Formación de inhibidores.....	29
Enfermedades transmitidas por transfusiones .....	33
Cuestionario de repaso.....	35
<b>PARTE 4: Mantenerse saludable y evitar hemorragias</b> .....	<b>37</b>
Hábitos saludables .....	37
¿Qué se puede hacer para mantenerse saludable? .....	37
Cuestionario de repaso.....	40
<b>Apéndice</b> .....	<b>41</b>
Cuestionario de repaso de <i>La hemofilia en imágenes</i> .....	41
Respuestas a los cuestionarios de repaso.....	43
<b>Glosario</b> .....	<b>44</b>
<b>Referencias</b> .....	<b>50</b>



# Introducción: Cómo enseñar sobre la hemofilia

## Principios básicos y aproximaciones a la educación del paciente

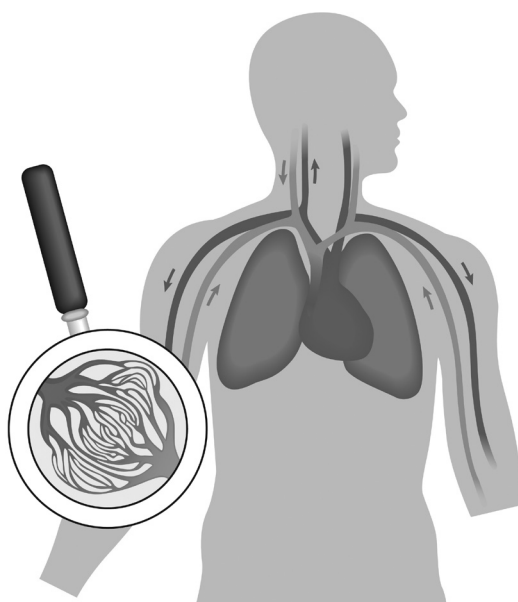
La educación del paciente contribuye de manera significativa a su desarrollo total en los aspectos físico, intelectual y emocional. Los profesionales de la salud deben tener un conocimiento integral del área en la que se desempeñan (enfermería, fisioterapia, asesoría, etc.) a fin de poder compartir información y recursos con los pacientes de manera eficaz.

La atención de la hemofilia implica el esfuerzo de todo un equipo. Si bien son los educadores los que enseñan a los pacientes cómo resolver sus necesidades médicas y emocionales, y cómo comprender, aceptar y vivir con un cuadro crónico, cabe destacar que las personas con hemofilia también tienen mucho que enseñar.

A través de las historias y experiencias que cuentan, las personas con hemofilia pueden enseñarles a los educadores cómo es vivir con el trastorno y por ende informarles cuáles son las mejores formas para ayudarlos. Los educadores, por su parte, pueden enseñarles a las personas con hemofilia en qué consiste el trastorno y de qué manera puede afectar su vida. Los pacientes necesitan asesoramiento y capacitación sobre cómo realizar una autoinfusión, cómo tratar las hemorragias con primeros auxilios y/o con un factor de reemplazo, cómo controlar el dolor con los analgésicos adecuados, qué ejercicios hacer para mejorar y mantener la movilidad, cómo aprender a aceptar el cuadro crónico que padecen, y cómo lograr llevar una vida productiva en el hogar, en el trabajo y en actividades recreativas. Los familiares, amigos y colegas pueden aprender sobre el trastorno ya sea por medio de las personas con hemofilia o de los educadores, de manera que puedan brindar apoyo y comprensión cuando sean necesarios.

En el marco de un proceso de aprendizaje de colaboración, los educadores enseñan y hablan pero también escuchan y aprenden, y crean un espacio para compartir sus conocimientos teóricos y experiencia adquirida en la materia de manera más eficaz tanto con los pacientes como con otros profesionales de la salud.

Para conocer más sobre la forma en la que las personas aprenden mejor, pueden buscarse recursos sobre los estilos de enseñanza, los principios del aprendizaje en adultos y en niños, y sobre la teoría y la práctica de la educación para pacientes. Para comenzar, se puede recurrir al listado de títulos sobre educación para pacientes que se incluye en el apartado de *Referencias* que figura al final de la presente guía.



## Cómo usar *La hemofilia en imágenes* como herramienta de enseñanza

El objetivo de *La hemofilia en imágenes* es brindar los conocimientos básicos sobre la hemofilia mediante imágenes e información fáciles de entender.

### Esta guía para el educador tiene un doble propósito:

- Brindar a los profesionales de la salud la información más importante sobre la hemofilia para ayudarles a explicar mejor a los pacientes en qué consiste el trastorno, incluyendo su manejo y las complicaciones relacionadas con el mismo.
- Explicar a aquellos interesados en la hemofilia (ya sean pacientes o profesionales de la salud que reciben capacitación básica sobre la hemofilia) los aspectos principales sobre el cuidado y el tratamiento del trastorno, y ampliar sus conocimientos y comprensión de la hemofilia.

### Objetivos para los educadores:

- Al igual que cualquier enfermedad, la hemofilia es sólo uno de los aspectos de la salud de la persona, por ende, es importante que traten al paciente con un abordaje holístico, es decir, desde lo médico, lo emocional y lo intelectual.
- Que conozcan a los pacientes: que identifiquen cuánto saben sobre la hemofilia, que les pregunten sobre las experiencias que han tenido conviviendo con un trastorno crónico.
- Que brinden información de una manera lógica y avanzando paso a paso; que no abrumen a los pacientes con información técnica excesiva o innecesaria.
- Que alienten a los pacientes, sus amigos, familiares y colegas a enseñar a otras personas sobre el trastorno, por ejemplo, diciendo: “Cuando me lastimo y empiezo a sangrar, la hemorragia tarda más en detenerse. La coagulación es más lenta porque me falta algo en la sangre. Las hemorragias a veces pueden causarme problemas de salud que hacen difícil trabajar o jugar”.
- Que enseñen a las personas con hemofilia la importancia de tomar el trastorno con seriedad, y de conocer los elementos básicos para cuando deban atenderse ellos mismos. Es fundamental que una persona con hemofilia sea capaz de:
  - detectar rápidamente las situaciones de hemorragia;
  - saber cuándo y cómo tratar una hemorragia, cuándo hacerse una autoinfusión y cuándo ir al centro de tratamiento o a la sala de emergencias para recibir tratamiento;
  - usar procedimientos de primeros auxilios como reposo, aplicación de hielo, compresión y elevación de la zona afectada; y
  - alcanzar un equilibrio saludable entre el reposo y el ejercicio.
- Que enseñen a los padres la importancia de permitir que sus hijos experimenten su cuerpo como una fuente de placer y no sólo de dolor, por ejemplo alentándolos a que participen en los juegos y deportes que puedan realizar y a que utilicen el ejercicio y la terapia física para fortalecer su cuerpo.
- Que conforten a las familias recordándoles que cuentan con el apoyo de otros familiares, médicos, enfermeras, personal del centro de tratamiento de hemofilia, trabajadores sociales, fisioterapeutas, grupos de apoyo, asociaciones nacionales y locales y de la Federación Mundial de Hemofilia.
- Que expliquen la naturaleza multidisciplinaria de la atención de la hemofilia. Es fundamental que tengan empatía con los pacientes y que puedan abogar por los pacientes y sus familiares con otros profesionales de la salud.

### Objetivos para las personas con hemofilia:

- Que con el tiempo, sepan de qué manera los afecta la hemofilia; que aprendan cuáles son las causas de una hemorragia, cómo evitar o tratar una hemorragia y qué tipos de actividades deben evitar.

- Que cada uno pueda compartir sus experiencias e historia personales. Para ello cuentan con la ayuda de los familiares y el equipo de profesionales de la salud, que trabajan con ellos, les enseñan, y los acompañan a lo largo de su aprendizaje a vivir con hemofilia.
- Como pacientes, tienen derechos y responsabilidades:
  - derecho de pedir que se les brinde la mejor atención posible; y
  - responsabilidad de participar activamente en el proceso de aprendizaje, conocer más sobre la hemofilia y compartir sus experiencias de manera que su familia y el equipo multidisciplinario puedan apoyarlos.

## Consejos para la educación del paciente

A continuación ofrecemos una serie de consejos que pueden resultarle útiles, ya sea que usted se encargue de la educación de pacientes en un centro de tratamiento de hemofilia, o de enseñar a familiares o cuidadores cómo atender a personas con hemofilia.

### Cómo prepararse para enseñar:

- Establecer una meta general y objetivos específicos para cada reunión, sin importar la duración de la misma. Eso le ayudará a mantenerse concentrado y a conservar la atención en el tema. De esta manera, mejorará la capacidad del público de retener la información nueva.

Ejemplo: Hacia el final de una reunión, el público será capaz de:

- explicar cómo se mueve la sangre por el cuerpo;
- mostrar con un dominó cómo se inicia y se detiene una hemorragia; y
- mostrar con un dominó por qué las personas con hemofilia a veces pueden sangrar durante más tiempo que otras personas.
- Hacer que la reunión se “centre en el público” en lugar de “en el educador”. Evite abarcar toda la conversación y asegúrese de que el público tenga espacio para participar activamente en la reunión haciendo preguntas, permitiendo que exprese lo que ya sabe sobre el tema, llevando a cabo actividades que le ayuden a absorber la información nueva, y luego repasándola.
- Preparar un paquete de enseñanza, a fin de mantener en un solo lugar todos los planes de lección y herramientas de enseñanza.

### Los que aprenden recuerdan:

el 10% de lo que leen	el 50% de lo que ven y oyen
el 26% de lo que oyen	el 70% de lo que dicen
el 30% de lo que ven	el 90% de lo que dicen mientras hacen algo

### Cómo enseñar de manera eficaz

- Entregar material impreso.
- Usar un lenguaje sencillo.
- Hablar pausadamente.
- Leer las instrucciones en voz alta.
- Escribir las instrucciones.
- Tener cuidado para no abrumar al público con demasiada información y verificar que la hayan entendido.
- Dar ejemplos que ayuden a explicar palabras y conceptos difíciles.

- Usar los términos médicos de manera coherente, en lugar de alternar entre dos términos que tengan el mismo significado, como por ejemplo “hipertensión” y “presión arterial alta”.
- Preguntar a los pacientes cómo van a seguir las instrucciones en el hogar.
- Preguntar a los pacientes si les gustaría que algún familiar participara en las reuniones.
- Pedir a los pacientes que repitan la información (“enseñanza inversa”).
- Subrayar los puntos principales en los apuntes de información al paciente.
- Pedir al personal del centro de atención que revise las instrucciones con el paciente.
- Hacer dibujos.
- Usar modelos para las explicaciones.
- Hacer un seguimiento para verificar que se haya entendido y se aplique lo explicado.

### Preguntas de respuesta abierta

Hacer preguntas estratégicas que tengan respuesta abierta es la mejor manera de identificar las necesidades, capacidades, creencias respecto de la salud y nivel de comprensión de los pacientes. Evite hacer preguntas que puedan responderse con un “sí” o un “no”, como por ejemplo “¿Entienden?”. En cambio, haga preguntas de respuesta abierta que permitan saber si se ha comprendido un tema, como las que aparecen más abajo. Procure dar al público el tiempo suficiente para pensar y responder.

### Ejemplos:

- ¿Qué preguntas tienen?
- Cuando piensan en \_\_\_\_\_ (hemofilia, ejercicio, etc.), ¿qué imagen o palabra les viene a la mente?
- ¿Qué nos dice esta página sobre \_\_\_\_\_ (un tema)?
- ¿Qué nos indica que hagamos esta ilustración?
- ¿Qué problemas piensan que podrían tener al comenzar un programa de ejercicios?
- ¿Cuál sería el mayor desafío para su familia con relación a \_\_\_\_\_?
- ¿Qué harían si \_\_\_\_\_?
- ¿Qué cambios les gustaría hacer primero? (Dar al público una lista de medidas recomendadas de las que elegir.)
- Si ustedes \_\_\_\_\_ (toman este remedio, hacen fisioterapia, etc.), ¿qué temen que suceda?
- ¿Cuáles creen que son las causas de \_\_\_\_\_ (la hemofilia, el dolor, etc.)?
- ¿Por qué \_\_\_\_\_ (creencias relacionadas con la salud, el ejercicio, los hábitos alimenticios, etc.) es(son) importante(s) para ustedes?
- ¿Qué cantidad de \_\_\_\_\_ (medicamento/ejercicio) necesitan \_\_\_\_\_ (tomar/hacer) todos los días?
- En una escala del 1 al 10, ¿qué tan seguros están de que pueden hacer esto? (una tarea específica, como hacerse una autoinfusión o un ejercicio de fisioterapia. Si la respuesta es 7 o menos, pídale a quién dio ese puntaje que revea cuál es la meta necesaria para alcanzar el éxito.)

### Consejos generales para los educadores

- Después de que reciban el diagnóstico, ayude a los pacientes y sus familias a que se tomen un tiempo para asimilar los hechos. Aliéntelos para que expresen sus sentimientos abiertamente. Conforte a la familia recordándole, cuando sea posible, que hay psicólogos y trabajadores sociales en los centros de tratamiento de hemofilia que los apoyarán a lo largo del proceso. De no ser así, muchos centros tienen acceso a apoyo psicológico de emergencia a través de los departamentos de los hospitales o de las organizaciones comunitarias.



- Explique a los pacientes que, si bien existen similitudes en las experiencias de las personas que padecen trastornos como la hemofilia, cada una experimentará emociones únicas. Procure que existan amplias oportunidades para que los pacientes cuenten sus historias. Trate a cada familiar como si fuera único y resista la tentación de caer en preconcepciones sobre cómo “deberían sentirse”.
- Ayude al paciente y a su familia a aprender todo lo que puedan sobre el trastorno. Hable en términos sencillos: llevará tiempo pero en última instancia facilitará la aceptación de la hemofilia y su comprensión de los momentos en los que es necesario buscar tratamiento médico o psicológico adecuado.
- Ayude a los padres a encontrar un equilibrio entre cuándo fomentar que los niños con hemofilia participen activamente de la vida y cuándo evitar que se expongan a riesgos innecesarios. Oriente a los padres para que sean conscientes de los casos en los que podrían estar sobreprotegiendo a sus hijos.
- Anime a los padres para que estimulen una buena coordinación corporal y los reflejos en sus niños pequeños mediante actividades para lograr el equilibrio, la coordinación visual-manual, etc. De esta manera, se fomentan el movimiento y el juego, y se ayuda a que los niños con hemofilia desarrollen confianza en sí mismos y conciencia de su cuerpo, en una fase temprana y bajo supervisión.
- Prepare a los niños con hemofilia para que puedan enfrentar emociones como el miedo a las agujas, el dolor y el enojo antes de lo que los demás niños lo harían. Ayude a los padres a manejar sus propias emociones acerca de la hemofilia y a desarrollar estrategias para crear un ambiente tranquilo para sí mismos y para sus hijos.
- Fomente una actitud proactiva para enfrentar aspectos similares como procedimientos odontológicos o quirúrgicos. Los padres necesitan explicar a sus hijos cuidadosamente y en términos fáciles de comprender los procedimientos a los que deban someterse. Deben tener una actitud abierta y honesta respecto al dolor, las complicaciones, etc.
- Recuérdeles a los padres que los niños con hemofilia tienen prácticamente las mismas necesidades y el mismo desarrollo cognitivo que los demás niños que no padecen hemofilia. Ayude a los padres a entender que determinadas conductas (por ejemplo, los berrinches) son comunes en el desarrollo de los niños y no tienen relación alguna con la hemofilia.
- Ayude a las familias a reconocer el síndrome del “agotamiento” (*burnout*) para saber cuándo algún factor estresante se ha tornado abrumador, y también a saber cuándo y dónde buscar ayuda. Anímelos a que formen parte de una organización o grupo de apoyo para personas con hemofilia y/o sus familiares, a buscar información, a compartir conocimientos, a formar una red, y a reducir el estrés.
- Recuérdele a la familia que la comprensión del impacto de la hemofilia es un proceso de aprendizaje gradual. Asegúreles que hay mucho apoyo disponible a través de personal psicosocial profesional y de organizaciones de hemofilia. Ofrezca datos de contacto claros y precisos que brinden una verdadera sensación de apoyo después de las reuniones iniciales.
- Intente mejorar las conductas relacionadas con la salud del paciente y su familia incorporando, y no cambiando, las creencias y valores culturales que poseen, a menos que sean realmente nocivos.

## Desarrollo y uso de las herramientas de enseñanza

Los recursos para la enseñanza, como diapositivas, videos, cintas de audio y cuadernillos, pueden ayudar a quienes aprenden a alcanzar los objetivos educativos. Sin embargo, no es necesario adquirir gran cantidad de recursos costosos de fabricación profesional: se puede recurrir a revistas, libros, juguetes y otros objetos que encontremos en el hogar o el centro de tratamiento y adaptarlos a muy bajo costo a los temas que se necesite explicar.

Los recursos visuales, en particular aquellos que muestran secuencias y causa y efecto, pueden ser herramientas útiles para educar al paciente. Por ejemplo, las ilustraciones de las páginas 18 y 19 de *La hemofilia en imágenes* pueden utilizarse como guión gráfico o historieta para explicar el tema que se está enseñando. También se le puede pedir al paciente que ordene la historia y que la cuente (después de haber ocultado los números del orden de las imágenes).

### Lineamientos generales

- Utilice los recursos para mejorar la comunicación con los pacientes y no para reemplazarla.
- Analice si el recurso es adecuado para el paciente y la situación: ¿contribuirá a avanzar hacia el objetivo de aprendizaje en cuestión?
- Cuando trate con adolescentes y adultos, explique las razones por las que está utilizando los recursos. ¿Contienen información adicional importante para el paciente? ¿Son útiles para repasar los puntos principales de un tema?
- Acompañe el recurso con instrucciones orales, en lugar de dejar que los asistentes a la reunión los lean solos en su hogar.
- Señale las partes de especial importancia y las sugerencias de cómo aplicar lo que se mostró en la reunión.
- Muestre a los pacientes cómo se puede repasar la información en el hogar.

### Educación de niños pequeños y niños mayores

- Elija caricaturas y dibujos de libros o revistas, o bien haga sus propios dibujos sencillos y péguelos o adhiéralos sobre un cartón o bloques de madera para crear tarjetas didácticas.
- Haga fotocopias de las ilustraciones y leyendas de *La hemofilia en imágenes*. Puede personalizar las leyendas usando el nombre del niño o de otra manera. Recorte las leyendas para que el niño que las lea pueda relacionarlas con la imagen.
- Haga fotocopias en blanco y negro de las páginas relevantes de *La hemofilia en imágenes* e invite a los niños a colorear determinadas áreas de las ilustraciones mientras hablan de ellas. Luego, pídale a los niños que le cuenten lo que recuerdan de las partes que pintaron.
- Use las ilustraciones o fabrique tarjetas didácticas sobre los diferentes aspectos de la hemofilia para hacer que los niños participen. Puede pedir a un niño que cuente la historia a medida que van pasando las tarjetas. La idea es adaptar las tarjetas a la experiencia personal del niño.
- Use libros con imágenes que tenga en casa o que pueda sacar de la biblioteca. Adapte los personajes de los libros y cuénteles a los niños las historias relacionándolas con la hemofilia que padecen.
- Procure buscar imágenes sencillas que transmitan ideas complejas. Por ejemplo, puede hacer dibujos sencillos de un tapón y de agua para representar la idea de las plaquetas y de los coágulos que no se forman; o bien puede representar la sangre como un estanque de agua con pequeños peces que simbolicen las diferentes células en acción antes y después de la infusión. Use un nombre que un niño pequeño pueda recordar para llamar al factor faltante. Utilice todo aquello que pueda servir como punto de referencia válido para el niño pequeño y simplifique sus explicaciones para que entienda mejor.
- Elabore tarjetas didácticas que muestren los procedimientos de primeros auxilios. El niño terminará por aprender los pasos que deben seguirse. De esta manera, si se produjera una hemorragia cuando el niño estuviera solo, sabrá qué hacer y en qué orden.

- Utilice dibujos sencillos, tarjetas didácticas, muñecos, títeres, etc. para “recrear” visitas al hospital, la aplicación de inyecciones y otras situaciones que podrían asustar a los niños, de manera que puedan tener una idea de lo que sucederá. Desmitifique los procesos usando un lenguaje sencillo que puedan entender y que responda las preguntas con sinceridad.
- Descríbales lo que van a ver, oír, oler y sentir durante un nuevo procedimiento médico y pídale a los niños más pequeños que señalen sus ojos, orejas, nariz y manos mientras usted habla de los diferentes sentidos.
- Utilice herramientas de aprendizaje variadas y un lenguaje adecuado según la edad. Trabaje con muchos recursos educativos diferentes. Sea creativo; use imágenes, dibujos, caricaturas y juegos tanto para adultos como para niños. Pida a quienes están aprendiendo que repitan al instructor lo que aprendieron para asegurarse de que hayan comprendido el mensaje.
- Para repasar, puede cambiar los roles de manera que un niño sea el maestro y usted sea el alumno. Puede darle algún accesorio para que se sienta como un maestro, como por ejemplo una bata blanca o una tablilla sujetapapeles.

### Educación de adolescentes

- Utilice los dibujos de *La hemofilia en imágenes* como puntos de análisis. Las ilustraciones son muy útiles como herramientas para la educación de los pacientes.
- Desarrolle las ilustraciones describiendo las situaciones problemáticas relevantes y pidiendo al adolescente que elija la mejor solución. Investigue las razones de esa elección y analice otras soluciones eficaces.
- Verifique que el adolescente haya comprendido y retenido la información usando el cuestionario de repaso que aparece al final de cada sección de *La hemofilia en imágenes*, después de haber leído juntos cada capítulo.
- Recuerde que la adolescencia puede implicar rebeldía y deseos de poner los límites a prueba. Aborde estos temas con honestidad y sin rodeos.

## Actividades de repaso

Para ayudar al público de las reuniones de cualquier edad a recordar lo que aprendieron en cada sección de *La hemofilia en imágenes* o en otros materiales educativos, elabore un cuestionario oral o escrito como el que aparece en el apéndice de la página 41. Si tiene tiempo, intente presentar el cuestionario de manera interactiva (véanse los ejemplos ofrecidos más adelante) o adapte un juego de su región que los niños conozcan.

El cuestionario de repaso de cuatro partes de esta guía fue elaborado para verificar la comprensión y retención de los conocimientos. Puede usar las preguntas a medida que avanza página por página con *La hemofilia en imágenes* o bien evaluar el aprendizaje al final de cada sección: Partes 1, 2, 3 y 4.

### Panel con preguntas

Elabore un panel con 11 bolsillos. Escriba “RESPUESTAS” en uno de los bolsillos y enumere los restantes del 1 al 10 (para hacer los bolsillos puede usar sobres pegados a una cartulina grande). Para cada sección de *La hemofilia en imágenes*, escriba hasta 10 preguntas, con sus respuestas en tarjetas separadas de manera que haya un máximo de 20 tarjetas en total. Mezcle las tarjetas de preguntas y coloque una tarjeta en cada bolsillo. Entregue las tarjetas de respuestas a los participantes de la reunión. Pídale que pongan cada tarjeta de respuesta en el mismo bolsillo de la pregunta a la que corresponda. Muéstrelas cómo hacerlo. No los ayude a tomar decisiones a menos que se muestren realmente inseguros. Cuando hayan terminado, revise cada bolsillo. Si la respuesta no coincidiera con la pregunta, devuelva la tarjeta a los participantes de manera que puedan relacionarla con otra pregunta, mientras usted revisa los otros bolsillos. Repita esta actividad para reforzar la información, pero pida a los participantes que lo hagan más rápido u organice una competencia por tiempo entre dos equipos.

- **Para los que no leen:** Para quienes no saben leer, puede fotocopiar las imágenes de *La hemofilia en imágenes* y colocar una en cada bolsillo. Pídale que elijan un bolsillo y extraiga la imagen del sobre. Puede hacerles preguntas sobre la imagen o bien pueden hacerse preguntas entre ellos e intentar contestarlas.
- **Actividad para la sala de espera:** Cuando no se esté usando el panel de los bolsillos en una reunión, puede colocarlo en la sala de espera de manera que los pacientes y sus familiares puedan probarse jugando (coloque una hoja doblada con las respuestas correctas en el bolsillo de “RESPUESTAS”).

### Ta-te-tí (“Gato”)

Dibuje una rejilla en un rotafolios o en una hoja de papel. Divida al grupo en dos equipos (en una reunión individual, usted será un equipo y el alumno, el otro). Decida qué equipo será la “X” y qué equipo será el “0”. Explique que el objetivo es formar una línea vertical, horizontal o diagonal con tres símbolos de su equipo (observe la ilustración).

0	X	0
X	0	X
0		X

Haga una pregunta al equipo 1 y déle 30 segundos para responder. Si la respuesta dada es correcta, uno de los miembros del equipo colocará una X en la casilla que elija. Si la respuesta es incorrecta, el equipo 2 responderá la pregunta. Si responde bien, podrá colocar el 0 donde elija. Si ninguno de los dos equipos responde bien, hágales deducir la respuesta correcta dándoles pistas, pero sin colocar ningún símbolo en la rejilla. Continúe con la siguiente pregunta.

- **Consejo:** Las respuestas a las preguntas pueden ser “verdadero o falso” o bien pueden ser preguntas de opción múltiple (por ejemplo, deles tres respuestas posibles y deje que elijan la correcta).


### Carrera de categorías

Coloque el nombre de distintas categorías o temas en tres recipientes, por ejemplo, bolsas de papel o cajas. Para cada categoría, elabore alrededor de 5 tarjetas con una imagen o palabra clave en cada una. Mezcle las tarjetas y entrégueselas al(a los) participante(s). Pídale(s) que las coloque(n) en la categoría correcta lo más rápidamente posible. Este juego puede hacerse como una carrera entre dos equipos pidiendo a los participantes que elijan una tarjeta por vez y que corran o caminen rápidamente hacia el recipiente correcto ubicado en el lugar más alejado de la habitación. Al final del juego, pida a cada equipo que elija una categoría y use las tarjetas o imágenes para presentar o mostrar la información al otro equipo.

Ejemplos de categorías:


- Elementos necesarios para la autoinfusión
- Cómo tratar una hemorragia con primeros auxilios
- Cosas que se pueden hacer para mantenerse saludable
- Información básica sobre la hemofilia

### Cómo usar la *Guía del educador* con las ilustraciones de *La hemofilia en imágenes*

*La hemofilia en imágenes – Guía del educador* fue elaborada como un recurso para los educadores que utilicen la publicación ilustrada de la FMH, *La hemofilia en imágenes*. Las referencias a las ilustraciones de dicha publicación se indican mediante el símbolo .

Ejemplo:

¿Cuáles son algunos de los síntomas comunes de la hemofilia? ( página 8)

 = *La hemofilia en imágenes*

Las palabras en **negrita** que aparecen a lo largo de *La hemofilia en imágenes – Guía del educador* se definen en el glosario que se encuentra entre las páginas 44 a 49.

# Parte 1: Introducción a la hemofilia

Es importante que las familias afectadas por la hemofilia comprendan cómo se hereda el trastorno, cuáles son las consecuencias de la enfermedad y cuáles son las opciones de tratamiento disponibles en su país. Los profesionales de la salud también deben estar al tanto de las experiencias de la familia con la hemofilia a fin de poder brindarles una atención adecuada.

## El proceso de coagulación de la sangre

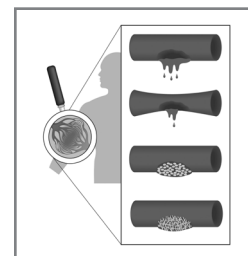
La hemofilia es un trastorno de la coagulación, por lo que es importante comprender cómo trabaja la sangre.

### ¿Cómo se mueve la sangre alrededor del cuerpo? (🩸 página 1)

El corazón bombea sangre a todo el cuerpo. La sangre se mueve por el cuerpo en tubos llamados **arterias**, **venas** y **vasos capilares**. Algunos son grandes (arterias y venas) y otros son pequeños (vasos capilares).

### ¿Cómo se inicia y se detiene una hemorragia? (🩸 página 2)

Una hemorragia empieza cuando un vaso capilar se lesiona y la sangre se derrama. El vaso capilar se contrae para ayudar a disminuir la hemorragia. Enseguida, las células sanguíneas llamadas **plaquetas** forman un tapón para cubrir la lesión. Luego, muchos **factores de coagulación** presentes en el **plasma** trabajan en conjunto para formar un **coágulo** sobre el tapón. Esto fortalece al tapón y detiene la hemorragia.



### ¿Por qué las personas con hemofilia a veces sangran durante más tiempo que otras personas? (🩸 página 3)

Las personas con hemofilia carecen de un factor de coagulación o tienen un nivel bajo de dicho factor. Esto le dificulta a la sangre formar un coágulo, así que la hemorragia continua por más tiempo de lo normal, pero no sangra más rápido. Dado que el plasma tiene muchos factores de coagulación, cada factor tiene el nombre de un número romano (es decir, factor VII, VIII, IX, etc.)

### ¿La hemofilia es siempre igual? (🩸 página 4)

Hay dos tipos de hemofilia. Las personas con bajos niveles de factor VIII tienen **hemofilia A**. Las personas con bajos niveles de factor IX tienen **hemofilia B**.

Cada tipo de hemofilia puede ser leve, moderado o severo, dependiendo de la cantidad de factor de coagulación faltante en la sangre de una persona.

**HEMOFILIA LEVE**  
Nivel de actividad normal del factor de coagulación:  
5% a 30%

- Puede presentar hemorragias por un tiempo prolongado después de una cirugía o una herida muy grave.
- Puede no llegar a presentar nunca un problema hemorrágico.
- No presenta hemorragias frecuentes.
- No presenta hemorragias a menos que la persona se lastime.

**HEMOFILIA MODERADA**  
Nivel de actividad normal del factor de coagulación:  
1% a 5%

- Puede presentar hemorragias por un tiempo prolongado después de una cirugía, una herida grave, o tratamientos odontológicos.
- Puede presentar hemorragias alrededor de una vez por mes.
- Rara vez presenta hemorragias sin causa aparente.

**HEMOFILIA SEVERA**  
Nivel de actividad normal del factor de coagulación:  
Inferior al 1%

- Presenta hemorragias frecuentes en músculos o articulaciones.
- Puede presentar hemorragias una o dos veces por semana.
- Puede presentar hemorragias sin causa aparente.

### ¿Cómo se diagnostica la hemofilia?

La hemofilia se diagnostica mediante **pruebas de coagulación** que establecen la cantidad de factor VIII o IX presente en la sangre. La deficiencia de factor VIII se conoce como hemofilia A, mientras que la deficiencia de factor IX se conoce como hemofilia B. La prevalencia de hemofilia A y B en la población general es de 1 en 10 000 y de 1 en 50 000, respectivamente.

Las pruebas de coagulación pueden indicar si una persona puede ser portadora. Un nivel de factor inferior al normal puede ser un indicador de que la persona es portadora; no obstante, las portadoras también pueden presentar niveles normales de los factores. La única manera confiable de identificar a una portadora es haciendo una prueba de ADN.

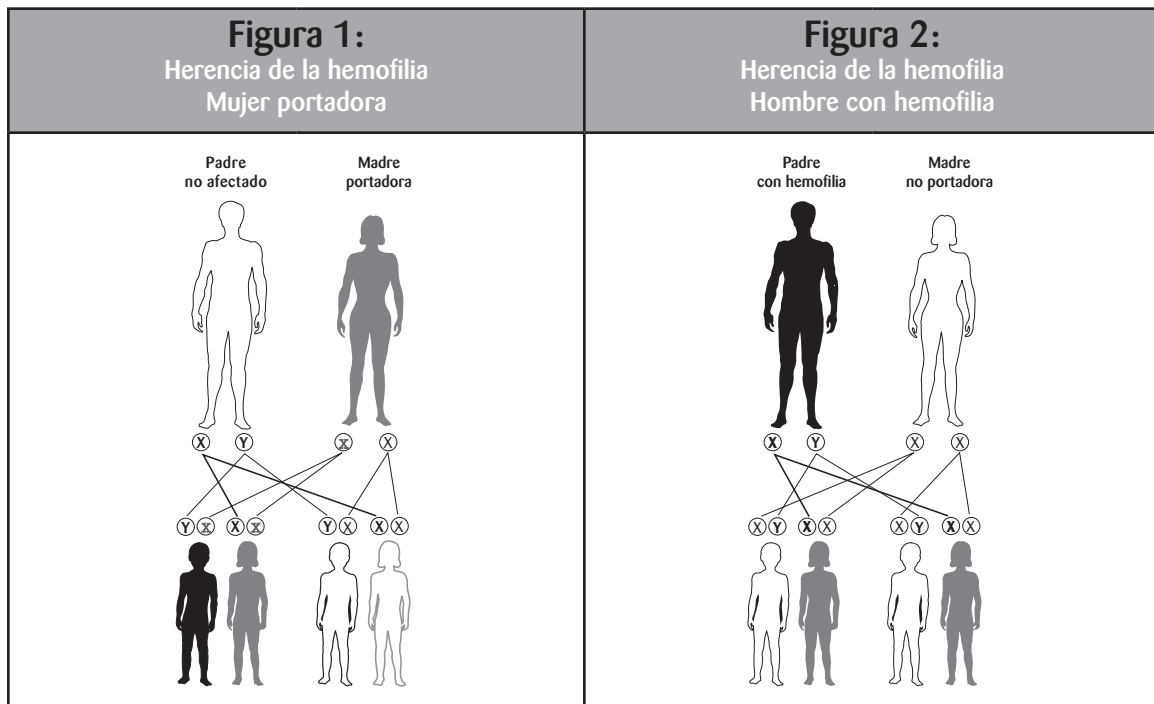
Resulta fundamental descartar otros trastornos hemorrágicos como la deficiencia de factor X, XI o la enfermedad de von Willebrand. Es importante contar con una historia clínica personal junto con una historia clínica familiar.

## Patrones hereditarios y diagnóstico

Una persona que nace con hemofilia la padecerá de por vida. Es fundamental que las personas con hemofilia estén al tanto del patrón hereditario del trastorno y de las opciones reproductivas disponibles, como el diagnóstico prenatal, el aborto selectivo y las nuevas tecnologías reproductivas de manera que puedan tomar una decisión fundamentada respecto a tener hijos.

### ¿Cómo se hereda la hemofilia? (🩸 página 6)

La hemofilia es un trastorno de la coagulación **recesivo** vinculado al sexo, que generalmente se transmite a través de los **genes** de los padres, concretamente del **cromosoma X**. Las mujeres nacen con dos cromosomas X mientras que los hombres nacen con un cromosoma X y uno Y. Una mujer que tiene un cromosoma X normal y un cromosoma X defectuoso es considerada **portadora** incluso si no presenta síntomas de la hemofilia debido a que el cromosoma X normal compensa el gen defectuoso. La mujer portadora puede transmitir el gen de la hemofilia a sus hijos; en cada embarazo existe un 50% de probabilidades de que cualquier hijo varón padezca hemofilia y un 50% de probabilidades de que cualquier hija sea portadora, igual que la madre. Cuando el padre tiene hemofilia y la madre no es portadora, el trastorno no se transmite a los hijos varones, pero todas las hijas mujeres necesariamente serán portadoras del gen de la hemofilia (portadoras obligadas).



## Asesoría genética y opciones reproductivas

Los profesionales de la salud deben estar al tanto de las experiencias de la familia con la hemofilia a fin de poder ofrecer la **asesoría genética** adecuada. Es importante que las familias afectadas por la hemofilia comprendan cómo se hereda el trastorno, cuáles son las consecuencias de la enfermedad y cuáles son las opciones de tratamiento disponibles en su país.

### ¿Qué es la asesoría genética?

La asesoría genética es el proceso que consiste en ayudar a las parejas a evaluar y entender las probabilidades que tienen de transmitir ciertas enfermedades o trastornos genéticos a los hijos y ofrecer opciones al respecto. Un asesor genético:

- evaluará los antecedentes familiares y las historias clínicas;
- determinará si hace falta llevar a cabo pruebas genéticas;
- evaluará los resultados de las pruebas; y
- ayudará a los potenciales padres a entender las implicaciones, de manera que puedan tomar una decisión fundamentada sobre cómo proceder.

Durante la asesoría genética, las parejas necesitan analizar sus percepciones y sentimientos sobre la hemofilia, los cuales tendrán un gran impacto en su decisión de tener hijos. Algunas parejas pueden optar por llevar adelante un embarazo, en especial si están plenamente informados de las opciones de tratamiento más modernas que se ofrecen en su país, en caso de que su hijo nazca con hemofilia.

### ¿Cuáles son algunas de las opciones disponibles para las parejas afectadas por la hemofilia?

Después de recibir asesoría genética, las parejas afectadas por la hemofilia pueden optar por alguna de las siguientes alternativas:

- La concepción natural con la posibilidad de tener un varón con hemofilia o una hija portadora;
- La concepción natural con la realización de un diagnóstico prenatal;
- La fertilización asistida recurriendo a la donación de óvulos;
- La fertilización asistida recurriendo al **diagnóstico genético previo a la implantación** (PGD, por sus siglas en inglés);
- El lavado de espermia (para las parejas con VIH **serodiscordantes**);
- La custodia temporal o adopción de niños.

#### Concepción natural con la posibilidad de tener un varón con hemofilia o una hija portadora

Algunas parejas afectadas por la hemofilia pueden optar por la concepción natural, lo que incluye la posibilidad de tener un varón con hemofilia o una hija portadora. En los países que dispongan de una atención avanzada y de alta calidad que proporcione **concentrados de factor** de coagulación seguros, la hemofilia puede considerarse una enfermedad controlable. Como consecuencia de ello, algunas parejas aceptan el riesgo de que sus hijos nazcan con hemofilia, y muchas optan por no someterse a los estudios prenatales.

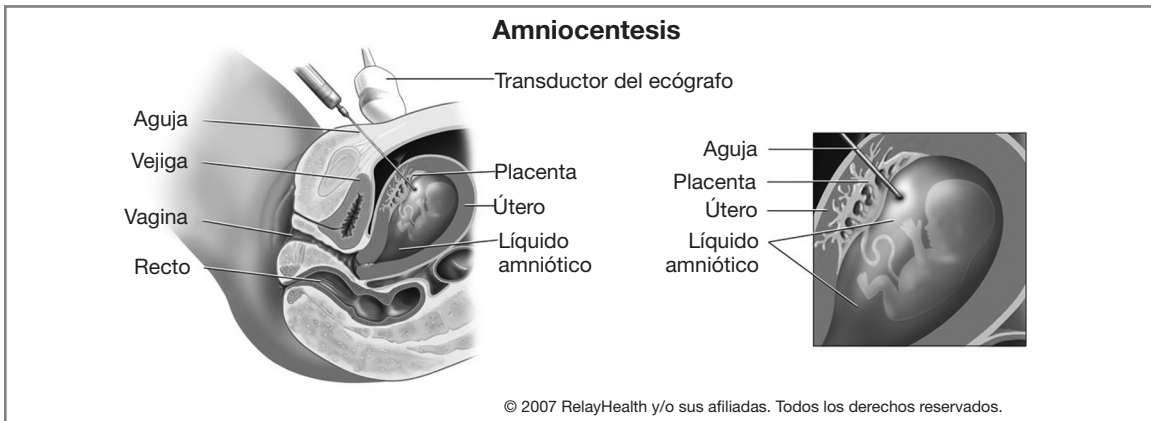
#### Concepción natural con la realización de un diagnóstico prenatal

Las parejas afectadas por la hemofilia pueden someterse a estudios de diagnóstico prenatal a fin de establecer si el feto tiene hemofilia. Algunos centros sólo ofrecen este procedimiento si la pareja optara por interrumpir el embarazo en caso de que se detectara que el feto tiene hemofilia. Antes de tomar la decisión final respecto a las pruebas, se refiere a las parejas a un centro de atención fetal donde se les brinda información y asesoramiento especializados. Es importante que estas parejas entiendan que podrían concebir un varón con hemofilia o una hija portadora. Tomar la decisión de poner fin a

un embarazo es extremadamente difícil. Para muchas personas, la interrupción del embarazo puede no ser aceptable por motivos religiosos, éticos o culturales. Se describen a continuación las pruebas de diagnóstico y procedimientos prenatales que se practican en la actualidad.

**Amniocentesis:** se extrae una pequeña cantidad de **líquido amniótico**, por lo general entre la semana 15 y la semana 18 de gestación, insertando una aguja delgada en el útero ya sea por vía **transabdominal** o **transvaginal**. La vía que se utilice dependerá de la posición del feto y ambas punciones se llevan a cabo con el apoyo de la ecografía (ultrasonido).

El líquido amniótico contiene células que se desprenden del feto y pueden analizarse para establecer su sexo y para detectar ciertos trastornos genéticos, como la hemofilia. Existe un riesgo del 1% de que se produzca un aborto espontáneo, sumado al riesgo de fondo relacionado con el tiempo de gestación (1% de riesgo adicional al riesgo habitual relacionado con la cantidad de semanas de embarazo que lleva la mujer).



**Prueba de vellosidades coriónicas (CVS, por sus siglas en inglés):** Después de aplicar anestesia local y con la ayuda de un ecógrafo, se inserta una delgada aguja por vía transabdominal o transvaginal para tomar una muestra de las células de las vellosidades coriónicas de la placenta. Debido a que el bebé y la placenta se originan en la misma célula, los cromosomas presentes en las células placentarias son los mismos que los que posee el bebé.

La CVS se lleva a cabo entre las semanas 10 y 12 de la **gestación** y conlleva un riesgo mayor que el de la amniocentesis, debido a que el riesgo de fondo de aborto espontáneo es mayor cuanto menor es el tiempo de gestación transcurrido. La tasa de abortos espontáneos relacionados con este procedimiento es del 1% sumado al riesgo de fondo relativo al tiempo de gestación. La CVS es el método preferido para obtener células fetales con fines diagnósticos en relación con la hemofilia.





**Determinación del sexo del feto:** El sexo del feto puede establecerse mediante uno de dos métodos: a partir del plasma materno o con una ecografía.

- **Determinación del sexo del feto a partir del plasma materno:** Se toma una muestra de sangre de la madre entre las semanas 7 y 11 de la gestación (el momento óptimo es la 8ª semana de gestación), a partir de la cual puede establecerse el sexo del feto analizando las células fetales que circulan en la sangre de la madre.

Actualmente, este procedimiento sólo se lleva a cabo en centros especializados. Tiene la ventaja de que puede identificar el sexo del bebé en el primer trimestre del embarazo, es decir aproximadamente a la 10ª semana de gestación y detectar, por ende, la posibilidad de que existan trastornos relacionados con el cromosoma X, como la hemofilia, sin necesidad de recurrir a la CVS que es un procedimiento invasivo.

- **Ecografía:** El sexo del feto puede ser detectado mediante ultrasonido alrededor de la 11ª semana de gestación.

El método de la ecografía no está disponible para determinar el sexo del feto sino hasta el segundo trimestre, momento demasiado tardío para ofrecer la realización de la CVS, en caso necesario. Si bien la determinación del sexo fetal a través del plasma materno tiene un elevado porcentaje de exactitud, no es del 100% y resulta aconsejable confirmar el sexo del feto mediante una ecografía, cuando sea posible.

### Fertilización asistida

Existen diversos procedimientos de fertilización asistida. En la etapa preparatoria, las parejas se someten a pruebas de fertilidad, un examen médico y una revisión quirúrgica. La mujer se somete a una ecografía transvaginal para establecer la **morfología pélvica** y a un **histerosalpingograma**. En el hombre se lleva a cabo un análisis del semen para evaluar el volumen y la cantidad de espermatozoides que produce junto con su **motilidad**. Algunas de las opciones actuales de fertilización asistida incluyen las siguientes:

- **Fertilización in vitro con óvulos donados:** Si la mujer es portadora, los óvulos donados constituyen una opción para las parejas que no desean tener un hijo con hemofilia ni someterse a estudios de diagnóstico prenatal que podrían llevar a la interrupción del embarazo en caso de detectarse la enfermedad. Después de un examen médico, análisis de sangre y asesoría, se obtienen los óvulos donados y se fertilizan usando el espermatozoides recibido del varón de la pareja el mismo día. Por lo general, dos (aunque esta cantidad puede variar en ciertos países) de los **embriones** resultantes se implantan en la portadora, a quien se administran medicamentos hormonales a fin de crear un entorno adecuado para los embriones. La disponibilidad de óvulos donados puede ser mayor en algunos países que en otros.
- **Diagnóstico genético previo a la implantación (PGD por sus siglas en inglés):** Los embriones para preimplantación se producen mediante los métodos de fertilización in vitro convencionales. Los embriones femeninos se identifican mediante el PGD y se implantan en el útero. Sin embargo, esta técnica se encuentra en fase experimental y todavía no está disponible en la mayoría de los países.
- **PGD aplicado al diagnóstico específico de la hemofilia:** Cuando se ha establecido la mutación genética exacta en uno de los padres, puede ser posible diagnosticar la hemofilia en el embrión utilizando una técnica de **reacción en cadena de la polimerasa (PCR, por sus siglas en inglés)** especializada. Esta técnica ofrece a las parejas la posibilidad de transferir embriones femeninos o masculinos no afectados a la futura madre.

### ¿Cuáles son las consecuencias psicológicas que surgen como resultado de los tratamientos reproductivos?

Las parejas que deciden hacer uso de alguna de estas nuevas opciones reproductivas enfrentan dilemas éticos difíciles. Es por ello que la asesoría constituye una parte esencial del tratamiento. Muchos pacientes a menudo tienen expectativas irreales respecto de los tratamientos de fertilidad, por lo

que es importante informarles que están por comenzar un programa de tratamiento experimental y muy estresante.

La mayoría de las parejas que tiene un hijo después de un tratamiento reproductivo exitoso ha hecho más de un intento para lograrlo. Las consecuencias psicológicas de los tratamientos reproductivos están bien documentadas. La infertilidad puede causar estrés y ansiedad, particularmente en casos de fertilización in vitro. El riesgo de enfermedades genéticas también puede provocar estrés, depresión y ansiedad. Para algunas parejas los tratamientos reproductivos han sido tan estresantes que han decidido no repetir la experiencia.

Tener hemofilia puede traer consecuencias a largo plazo en la persona que la padece así como en los familiares cercanos. Esta situación se complica aún más en el caso de parejas con VIH serodiscordantes, en las que el hombre tiene hemofilia y está infectado con VIH y su pareja es **seronegativa** (no tiene VIH), y desean tener hijos.

### ¿Qué opciones reproductivas existen para las parejas afectadas por hemofilia y VIH?

En muchos países se han producido grandes avances en el tratamiento del VIH. Muchas personas con VIH presentan niveles bajos o no detectables del VIH en la sangre, por lo que gozan de una buena calidad de vida. En consecuencia, pueden tener el deseo de formar una familia.

Los estudios han demostrado que las relaciones sexuales vaginales sin protección entre un hombre infectado y una mujer no infectada conllevan una probabilidad de transmisión viral de 3 a 6 en 1 000. Para algunas parejas serodiscordantes en las que el hombre padece hemofilia y VIH mientras que su pareja es seronegativa, tener hijos puede ser un riesgo que no estén dispuestos a asumir y pueden preferir recorrer el camino que proponen las técnicas de fertilización asistida como primera opción.

Algunos centros de fertilización in vitro cuentan con instalaciones que ofrecen tratamientos para parejas con VIH serodiscordantes. Las técnicas de fertilización asistida, como el lavado de esperma, la inyección intracitoplásmica de esperma (ICSI, por sus siglas en inglés) y el uso de esperma donado, brindan a estas parejas la posibilidad de tener un hijo con menor riesgo o sin riesgos de infectar a sus parejas.

- **Lavado de esperma:** Este procedimiento se basa en el supuesto de que el material infeccioso del VIH se transporta principalmente en el semen y no dentro de los espermatozoides. El semen se separa del esperma mediante **gradientes de densidad** y **centrifugación**.

El esperma se somete a pruebas de detección del VIH y, si el resultado es negativo, se **insemina** en la mujer durante la fase de ovulación del ciclo menstrual. Puede considerarse la posibilidad de recurrir a este método si los estudios de fertilidad arrojan resultados dentro de los parámetros normales.

- **Inyección intracitoplásmica de esperma (ICSC):** Esta técnica, en la que se inyecta un único espermatozoide directamente en un óvulo dentro de un tubo de vidrio, se emplea cuando se detecta que el esperma tiene baja motilidad o bien escasas posibilidades de penetrar en el óvulo. En las parejas serodiscordantes, la ICSC reduce el riesgo de transmisión del VIH, no sólo porque el procedimiento se lleva a cabo fuera del cuerpo, sino también porque garantiza la fertilización con una menor cantidad de intentos de concebir.
- **Uso de esperma donado:** El esperma donado proviene de un hombre distinto del de la pareja. Existen diversas opciones para la donación de esperma en el ámbito local y regional en muchos países. Algunas parejas en busca de donaciones de esperma viajan a otros países en los que las leyes sobre el anonimato son menos estrictas que las de su propio país. Antes de la donación se realizan pruebas de detección de virus a los donantes y se les brinda asesoría genética. El esperma donado se congela y se pone en cuarentena. Después de 180 días, el esperma donado vuelve a someterse a pruebas y, si no presenta problemas, se descongela y prepara para inseminación.
- **Custodia temporal o adopción de niños:** Algunas parejas optan por adoptar o acoger temporalmente a un niño para evitar transmitir el defecto genético a las generaciones futuras. Asesores genéticos, médicos, agencias de custodia temporal o de adopción y organizaciones de hemofilia pueden brindar más información sobre los procedimientos locales relacionados con estas alternativas.

# Cuestionario de repaso

## Parte 1: Introducción a la hemofilia

1. La sangre circula por el cuerpo en tubos. Los más grandes se denominan \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_. Los tubos más pequeños se denominan \_\_\_\_\_.
2. Las hemorragias se producen cuando un \_\_\_\_\_ se lesiona y la sangre se derrama. El \_\_\_\_\_ se contrae para ayudar a disminuir la hemorragia. Las células sanguíneas, llamadas \_\_\_\_\_ forman un tapón para cubrir la lesión.
3. Cuando falta un factor de coagulación, o cuando el nivel del factor es bajo, se producen hemorragias (por más tiempo/ con mayor rapidez) \_\_\_\_\_ que lo normal.
4. ¿La hemofilia es siempre igual? (sí / no)
5. ¿La hemofilia es contagiosa? (sí / no)
6. La hemofilia es un trastorno de la coagulación hereditario que se transmite a través de los \_\_\_\_\_ de uno de los padres, específicamente el cromosoma \_\_\_\_\_.
7. Los cromosomas X e Y determinan el sexo de una persona. Un varón nace con un cromosoma \_\_\_\_\_ y uno \_\_\_\_\_. Una mujer nace con dos cromosomas \_\_\_\_\_.
8. Un hombre con hemofilia transmite el gen de la hemofilia a todos/todas sus (hijas/ hijos).
9. Cuando una portadora tiene un hijo, sus posibilidades de transmitirle el gen son: (una en dos / una en cuatro / dos en dos).

*\* Remítase al apéndice para conocer las respuestas.*



## Parte 2: Evaluación y control de hemorragias

### Síntomas comunes de la hemofilia

¿Cuáles son algunos de los síntomas comunes de la hemofilia? (🩸 página 8)

Con la hemofilia, puede haber hemorragias internas o externas en cualquier parte del cuerpo, como consecuencia de una lesión o golpe. Las personas con hemofilia son más propensas a los moretones y sangran durante un período más prolongado que lo normal luego de una cortada o una herida, la extracción de una pieza dental o una cirugía. A veces pueden aparecer moretones sin que se recuerde la causa, lo que se denomina **hemorragia espontánea**, aunque es probable que dicha hemorragia sea el resultado de una lesión demasiado pequeña como para reconocerla conscientemente. Los bebés presentan moretones con facilidad cuando empiezan a moverse, por ejemplo al sentarse, gatear o caminar. También sangran durante más tiempo de lo normal después de una lesión, en particular en la boca y la lengua. A medida que los niños crecen, las hemorragias espontáneas son más comunes y afectan articulaciones y músculos.

### Evaluación de hemorragias articulares y musculares

Las hemorragias dentro de articulaciones y músculos constituyen un gran problema para las personas con hemofilia.

¿Qué causa una hemorragia articular? (🩸 página 9)

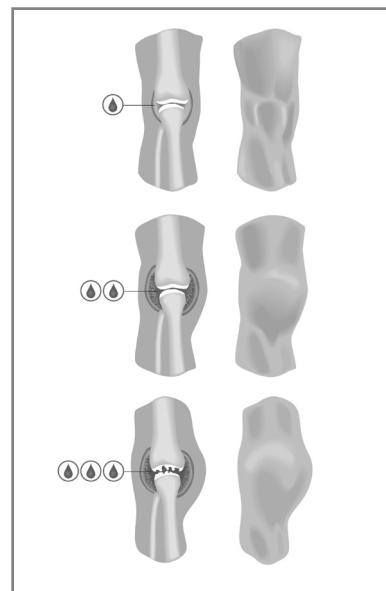
Las **articulaciones**, los lugares donde se unen dos huesos, están rodeadas por una membrana sinovial que tiene gran cantidad de vasos sanguíneos pequeños. Si se produce un golpe o incluso una pequeña lesión en las articulaciones pueden romperse los vasos capilares de la **membrana sinovial** y producirse una hemorragia dentro de la **cavidad articular**. La hemorragia hace que la articulación se inflame, se torne dolorosa y difícil de mover. Las hemorragias articulares comienzan a aparecer en edad preescolar. Afectan principalmente rodillas, codos y tobillos, pero también pueden presentarse en dedos de los pies, hombros y caderas. Las hemorragias repetidas en la misma articulación provocan **artropatía hemofílica** y el desarrollo de **artritis hemofílica**.

¿Qué ocurre durante una hemorragia articular? ¿Cómo se identifica? (🩸 página 10)

Con la experiencia, una persona con hemofilia llega a saber cuándo empieza a producirse una hemorragia porque siente calor al tocar la zona y hormigueo dentro de la articulación. Esta sensación a menudo se presenta antes de que los signos de **hemartrosis** sean notorios. Es mejor aplicar tratamiento cuanto antes para reducir el daño en la articulación y ayudar a la pronta recuperación.

Para determinar si existe una hemorragia articular, pacientes, profesionales de la salud y proveedores de atención pueden recurrir al tacto. Para ello deberán:

- Colocar el dorso de la mano a 1 cm de la piel del área afectada.
- Mover la mano hacia adelante y hacia atrás, recorriendo el miembro. Normalmente, el área del músculo debería tener una temperatura algo mayor a la de la articulación.



- Si hubiera hemorragia articular, se percibirá una mayor temperatura en el área de la articulación, como cuando se pasa la mano sobre la llama de una vela o una lámpara.

Es fundamental reconocer las hemorragias en el momento en que suceden y detenerlas cuanto antes. Cuanta mayor cantidad de sangre ingrese en la articulación, más difícil resultará que la hemorragia se reabsorba. Algunas veces una nueva hemorragia comienza antes de que la sangre de la anterior se haya reabsorbido.

### Consejo para los educadores

Pida a la persona con hemofilia que describa los síntomas de las hemorragias articulares y que repase la lista que aparece en la página 10 de *La hemofilia en imágenes*.

### ¿Cuáles son las hemorragias articulares más comunes? (📍 página 11)

Rodillas, codos y tobillos presentan hemorragias con más frecuencia que otras articulaciones, lo que se debe a una serie de factores:

- Las articulaciones de la rodilla, el codo y el tobillo se mueven sólo en dos sentidos: para flexionarlos y para extenderlos, como la bisagra de una puerta, mientras que las articulaciones de la cadera y el hombro se mueven en todas las direcciones, como una esfera en una cavidad. Las articulaciones que pueden moverse más libremente no se ven afectadas con tanta frecuencia por las hemorragias como las demás.
- Estas articulaciones no están rodeadas por músculos que puedan protegerlas. Los músculos de la rodilla, el codo y el tobillo están unidos a los huesos por encima y por debajo de las articulaciones. Sólo los tendones atraviesan las articulaciones, de manera que las articulaciones no están protegidas por todos los costados, mientras que las articulaciones de la cadera y el hombro están recubiertas por muchos músculos fuertes.

Durante una hemorragia, cada articulación adopta la posición que le resulta mejor; es decir que cuando se produce una hemorragia articular, el paciente automáticamente tiende a colocar la articulación en la posición que le resulta más cómoda:

- **Codo:** se flexiona parcialmente, con la mano orientada hacia el hombro. Intentar estirar el brazo resultará doloroso y los movimientos se verán limitados.
- **Rodilla:** se flexiona parcialmente, con el talón orientado hacia el cuerpo.
- **Tobillo:** se extiende parcialmente en posición de descanso, con el pie y los dedos apuntando hacia abajo y lejos del cuerpo.

### ¿Cuáles son los efectos a largo plazo de las hemorragias articulares? (📍 página 12)

La membrana sinovial que recubre la articulación se irrita como consecuencia de las hemorragias. Alcanza un mayor espesor y se enrojece. A medida que la membrana adquiere mayor espesor, es más fácil que algo la pellizque y la desgarre, lo que da inicio a una nueva hemorragia. Después de repetidas hemorragias en la misma articulación, la membrana sinovial se inflama de manera crónica y termina por **hipertrofiarse**, lo que hace que la articulación aparezca extremadamente hinchada. Este cuadro se denomina **sinovitis crónica**. Si no recibe tratamiento, la sinovitis crónica persistente y las hemorragias articulares recurrentes pueden causar daños irreversibles en el **cartílago** de la articulación (artropatía hemofílica), junto con pérdida de movimiento, deformación del miembro y dolor.

### ¿Cómo puede evitarse el deterioro de las articulaciones?

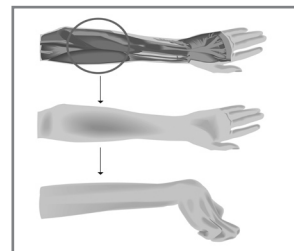
Es fundamental tratar de evitar que se produzca el deterioro de las articulaciones. Algunas formas de prevenir el deterioro articular permanente son:

- Tratar las hemorragias cuanto antes.
- Poner en reposo la articulación para darle tiempo a que se cure.

- Hacer ejercicios para mantener el movimiento de las articulaciones una vez que haya cesado la hemorragia.
- Implementar medidas de **profilaxis**.

### ¿Qué causa una hemorragia muscular? (📄 página 13)

Las hemorragias pueden producirse en cualquier músculo del cuerpo después de un golpe directo, un estiramiento repentino, un esguince o una inyección **intramuscular**. Las hemorragias musculares ocurren cuando los vasos capilares de los músculos se lesionan, y con frecuencia afectan a un grupo de músculos más que a un solo músculo.



### ¿Qué ocurre durante una hemorragia muscular? ¿Cómo se puede identificar una hemorragia muscular? (📄 página 14)

Las personas con hemofilia pueden reconocer la causa o bien la hemorragia puede ser espontánea y ocurrir sin causa aparente. Durante una hemorragia, el músculo se siente rígido y adolorido.

La hemorragia causa una inflamación en el músculo, el cual se sentirá caliente y doloroso al estirarlo o tocarlo. La inflamación puede ejercer presión en los **nervios**, causando hormigueo y adormecimiento. Los pacientes pueden experimentar la sensación de que se ha “dormido” el músculo y pérdida de su función.

Es fundamental reconocer y tratar precozmente las hemorragias para evitar daño permanente en los músculos. Para determinar si existe una hemorragia muscular, pacientes, profesionales de la salud y proveedores de atención pueden recurrir al tacto. Para ello deberán:

- Evaluar la temperatura del área afectada colocando el dorso de la mano a 1 cm de la piel.
- Mover la mano lentamente hacia adelante y hacia atrás recorriendo el miembro. La zona de la hemorragia se percibirá con mayor temperatura que las áreas circundantes, como cuando se pasa la mano sobre la llama de una vela o una lámpara.
- Si la hemorragia estuviera cerca de la piel, podría haber moretones; no obstante, éstos no siempre aparecen. En algunos casos, los moretones solo aparecerán uno o dos días después del inicio de la hemorragia. En otros casos, la hemorragia ocurre al interior del músculo, y no habrá moretones visibles.

### ¿Cuáles son las hemorragias musculares más comunes? (📄 página 15)

Los músculos de muslos, pantorrillas, bíceps, antebrazo y cadera son los más propensos a presentar hemorragias. Las hemorragias en los músculos de los muslos y del antebrazo pueden aparecer con un hormigueo o con una sensación de adormecimiento debido a que la presión sobre los nervios puede cortar la circulación de la sangre y el suministro de oxígeno. Si la hemorragia no se trata a la brevedad, pueden producirse daños permanentes en el nervio, la muerte del músculo y deformaciones.

Durante las hemorragias musculares, cada músculo adopta una posición particular que le resulta más cómoda:

- **Músculos posteriores del muslo:** la rodilla se flexiona, con el talón orientado hacia el cuerpo.
- **Pantorrilla:** los dedos de los pies apuntan hacia abajo y la rodilla se flexiona levemente.
- **Bíceps** (parte superior del brazo): el codo se flexiona, con la mano orientada hacia el hombro.
- **Antebrazo** (del lado de la palma de la mano): los dedos se cierran (puño) y se dobla la muñeca.



- **Antebrazo** (dorso del brazo): la muñeca y la mano se extienden hacia atrás y los dedos prefieren mantenerse abiertos.
- **Psoas** (parte delantera de la cadera): se dobla la cadera con el muslo orientado hacia el pecho y la espalda puede arquearse más de lo habitual.

Durante la etapa de recuperación de la hemorragia comienza a resultar más sencillo mover los músculos para abandonar la posición de máxima comodidad.

### ¿Cuáles son los efectos a largo plazo de las hemorragias musculares? (📄 página 16)

Las hemorragias repetidas provocan cicatrices y debilidad en los músculos. Los músculos dañados dejan de proteger las articulaciones, pueden presentar hemorragias y dañarse debido a las tensiones anormales a las que se ven sometidos. Las hemorragias musculares no tratadas pueden provocar daño permanente en músculos, nervios y articulaciones, así como deformaciones que afectarán la manera en la que una persona se sienta, se pone de pie y camina.

### ¿Cómo puede evitarse el deterioro de los músculos?

Para evitar problemas a largo plazo es muy importante hacer ejercicios de rehabilitación después de una hemorragia muscular. El tratamiento precoz seguido de fisioterapia ayudará a mantener el buen funcionamiento de los músculos. Después de que haya cesado la hemorragia, los ejercicios deben hacerse suavemente pero con constancia, de manera que el músculo pueda extenderse y recuperar la movilidad normal. Luego, se deberán volver a fortalecer los músculos por medio de diferentes ejercicios. Este proceso de rehabilitación debería estar supervisado por un fisioterapeuta. De ser posible, habrá que comenzar un plan de infusiones de factores de coagulación u otro tratamiento a modo de profilaxis.

### ¿Qué hemorragias son graves o ponen en peligro la vida? (📄 página 17)

Las hemorragias que se producen dentro de la cabeza o en el sistema nervioso son muy graves y pueden poner en peligro la vida. Los síntomas de estas hemorragias incluyen dolor de cabeza, náuseas, vómitos, somnolencia, confusión, torpeza, debilidad y adormecimiento. Las **hemorragias** en cuello y garganta también son muy peligrosas para las personas con hemofilia.

- **Hemorragias en el sistema nervioso central y traumatismos craneales:** estas situaciones son casos de emergencia médica y constituyen una de las principales causas de muerte de personas con hemofilia, particularmente niños. Todas las lesiones traumáticas importantes en la cabeza, confirmadas o presuntas, así como dolores de cabeza fuertes deben ser tratados como una posible **hemorragia intracraneal**. Si alguno de los síntomas fuera notorio, debe aplicarse un tratamiento de emergencia de inmediato.
- **Hemorragias en cuello y garganta:** Las hemorragias en cuello y garganta pueden presentarse junto con una inflamación o dificultad para tragar o respirar. También requieren atención médica de emergencia y deben tratarse de inmediato, incluso si la evaluación del caso no estuviera completa.



## Cuestionario de repaso

### Parte 2: Evaluación y control de hemorragias

1. Cuando se producen hemorragias o aparecen moretones sin que se conozca la causa, se habla de hemorragias \_\_\_\_\_.
2. El lugar donde se unen dos huesos se denomina \_\_\_\_\_.
3. Los extremos de los huesos están cubiertos por una superficie lisa llamada \_\_\_\_\_.
4. Los huesos se mantienen unidos, en parte, gracias a la cápsula articular. Esta cápsula cuenta con un recubrimiento llamado \_\_\_\_\_.
5. Dos de los signos que denotan una posible hemorragia articular son \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
6. Las tres hemorragias articulares más comunes se producen en las \_\_\_\_\_, los \_\_\_\_\_ y los \_\_\_\_\_.
7. Dos de los efectos a largo plazo de las hemorragias articulares son \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
8. Algunos de los signos de las hemorragias musculares son \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
9. La mayoría de las hemorragias musculares se producen en el \_\_\_\_\_, la \_\_\_\_\_ y la \_\_\_\_\_.
10. Los músculos psoas se encuentran en la \_\_\_\_\_.
11. Las hemorragias en la \_\_\_\_\_ y el \_\_\_\_\_ son graves y pueden poner en peligro la vida.

*\* Remítase al apéndice para conocer las respuestas.*



## Parte 3: Tratamiento de hemorragias

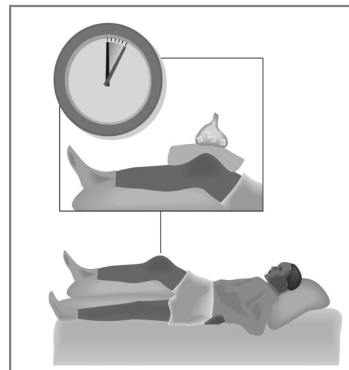
### Control de hemorragias articulares y musculares

El tratamiento, manejo y prevención de las hemorragias son fundamentales para mejorar la salud y la calidad de vida de las personas con hemofilia. Aplicar medidas sencillas tan pronto se detecta una hemorragia puede ayudar a detenerla con mayor rapidez y evitar daños a largo plazo.

#### ¿Cómo pueden tratarse las hemorragias con primeros auxilios? (🕒 página 20)

Incluso aquellos pacientes que tienen acceso al factor de reemplazo deberían recurrir a los primeros auxilios mientras esperan que se prepare la infusión que recibirán. Es importante aplicar la terapia de RHCE (reposo, hielo y/o inmovilización, compresión y elevación) para controlar las hemorragias articulares y musculares.

**Reposo:** Es fundamental poner en reposo la parte del cuerpo lesionada o que sangra. Si la hemorragia está en la pierna, la persona no deberá caminar sino usar muletas o bien una silla de ruedas. Si la hemorragia está en el brazo, éste puede sostenerse con un cabestrillo. Sin embargo, es importante que los pacientes no pierdan su independencia y sigan usando las articulaciones y músculos no afectados a fin de que no se debiliten.



**Hielo:** El hielo provoca la compresión de los vasos sanguíneos y disminuye la velocidad del flujo de sangre. También ayuda a aliviar el dolor y los **espasmos musculares**. Existen varias formas de aplicar hielo pero es importante saber cuáles son las maneras correctas de hacerlo.

- **Compresas de hielo:** Envolver hielo picado o cubitos de hielo en una toalla, de manera que el hielo no toque la piel directamente. Humedezca la toalla con agua antes de aplicarla sobre la piel a fin de que el área se enfríe con mayor rapidez. Colocar la compresa por encima (y no por debajo) de la zona afectada (el peso del cuerpo sobre parte de la compresa de hielo puede interferir en la circulación). Aplicar el hielo de 5 a 10 minutos como máximo, de 3 a 4 veces por día. Retirarlo y mantener en reposo la parte del cuerpo afectada.

*Ventajas:* Hacer compresas de hielo es económico y constituye una opción disponible en la mayoría de los hogares. Las compresas pueden adaptarse fácilmente a la forma de la parte del cuerpo afectada y enfrían el área con rapidez.

*Desventajas:* Las compresas de hielo pueden resultar desaseadas y los niños pequeños a veces no toleran bien el frío.

- **Compresas de gel (gel pack):** Se utilizan de la misma manera que las compresas de hielo. Asegúrese de que el plástico de la compresa de gel no entre en contacto con la piel.

*Ventajas:* Las compresas de gel no resultan tan desaseadas como el hielo.

*Desventajas:* Algunas compresas de gel no son lo suficientemente flexibles como para rodear el brazo o la pierna y otras son muy pesadas. Algunas compresas no enfrían el área afectada tan rápido como el hielo.

- **Masaje con hielo:** Masajear la zona afectada usando un vasito de papel con hielo o una paleta helada (Popsicle®) es una forma muy eficaz de enfriar un área pequeña rápidamente. Los vasitos de papel llenos de agua pueden guardarse en el congelador para cuando sean necesarios. El hielo se frota sobre la piel suavemente o con movimientos circulares. La zona generalmente se enfriará lo suficiente en alrededor de 5 a 7 minutos.

*Ventajas:* El masaje con hielo no es costoso, se aplica fácil y rápidamente, y ofrece un enfriamiento eficaz.

*Desventajas:* Para poder hacer masajes con hielo hace falta un congelador; los masajes no son adecuados para áreas extensas (por ejemplo, una hemorragia grande en el muslo), transmiten un frío intenso y pueden no ser bien tolerados.

- **Consejos para el uso de hielo:** Cuando se aplica hielo pueden experimentarse cuatro sensaciones por etapas: frío, dolor, ardor y adormecimiento. Muchas personas se quitan el hielo en la segunda o tercera etapa, pero es mejor intentar mantenerlo hasta sentir un leve adormecimiento en la zona.

**Algunas precauciones sobre el uso de hielo:**

- Nunca usar hielo en cortadas o sobre piel raspada o lesionada.
- Nunca dejar el hielo directamente sobre la piel.
- Tener cuidado si la persona tiene poca sensibilidad o escasa circulación en la zona (por ejemplo, debido a una hemorragia muscular profunda que provoca la compresión de algún nervio). Verificar constantemente si la piel presenta señales de enrojecimiento.
- No colocar hielo por mucho tiempo. Si la zona se enfría demasiado, la función de las plaquetas puede verse afectada y los vasos sanguíneos pueden empezar a dilatarse (crecer en diámetro) para llevar más sangre a la zona. Este reflejo, llamado **vasodilatación** o **respuesta de Huntington**, eleva la temperatura de la zona y la piel se enrojece. El tiempo que tarda en presentarse el reflejo es de aproximadamente 10 minutos, pero puede variar entre 7 y 12 minutos. Es importante retirar el hielo antes de que se active la respuesta refleja a fin de evitar la posibilidad de que se produzca una hemorragia mayor hacia la zona afectada. El protocolo recomendado es aplicar hielo durante 5 minutos y dejar pasar por lo menos 10 minutos sin hielo.

**Inmovilización:** Evitar el movimiento de la articulación o músculo ayuda a la recuperación. Se puede recurrir a un entablillado o medio yeso para sostener la articulación o el músculo y evitar así que vuelva a lesionarse. La inmovilización es muy útil en casos de niños pequeños que podrían no entender por qué no pueden caminar apoyándose en la pierna lastimada ni usar el brazo afectado; también puede permitir a los pacientes continuar realizando muchas de sus actividades normales, a la vez que mantienen en reposo la parte lesionada. Para la inmovilización, generalmente es necesario que un profesional de la salud coloque un entablillado o yeso, el cual solo deberá usarse durante el tiempo prescrito. Si el área lesionada permanece inmovilizada demasiado tiempo, los músculos pueden debilitarse y la persona podría correr el riesgo de lesionarse nuevamente.

**Compresión:** Para ayudar a reducir la inflamación se puede recurrir a una media elástica (como las de la marca Tubigrip®) o a un vendaje elástico (por ejemplo, los de la marca Tensor o Ace) que proporcionan un soporte firme. La compresión no reducirá la inflamación una vez que ésta se ha presentado, pero proporcionará cierto apoyo al área lesionada y podría hacerle sentir mayor comodidad.

**Advertencia:** No aplicar compresión si se considera que la hemorragia está provocando presión sobre nervios o vasos capilares. Verificar el color y la temperatura de los dedos de las manos o de los pies con frecuencia para asegurarse de que no se esté cortando la circulación.

**Al usar un vendaje elástico:**

- Comenzar siempre por el extremo del miembro o parte del cuerpo afectado, envolviendo el vendaje hacia el cuerpo.
- Comenzar superponiendo 1/3 del ancho del vendaje y aumentar la parte superpuesta a la mitad del ancho de la venda, a medida que se avanza sobre el miembro con cada vuelta.
- Estirar levemente el vendaje al envolver el miembro, y disminuir la presión a medida que se va acercando al cuerpo.
- Retirar el vendaje y volver a colocarlo varias veces a lo largo del día.

**Elevación:** Elevar la parte del cuerpo lesionada por sobre el nivel del corazón reducirá la presión en la zona y contribuirá a minimizar la dimensión de la hemorragia y la inflamación. Mantener la elevación también le recordará al paciente que debe continuar con la extremidad en reposo.

### Consejos para los educadores

- Enfatique la importancia de actuar rápidamente ante lesiones o hemorragias.
- Recuerde a las familias que deben tener siempre a la mano artículos de primeros auxilios: hielo, compresas de hielo, compresas de gel, vendas elásticas, etc.

#### ¿Qué otros tratamientos pueden ayudar?

Una articulación que ha sufrido numerosas hemorragias recibe el nombre de “articulación diana” por lo que debe ser objeto de un tratamiento mayor a fin de evitar que siga deteriorándose. Los médicos pueden recomendar que se aplique alguno de los siguientes procedimientos para impedir las hemorragias de la membrana sinovial.

- **Sinoviórtesis:** Se inyecta una sustancia (ya sea química o radioisotópica) directamente en la articulación para inducir a la membrana sinovial a fabricar tejido cicatricial que no sangra. Por lo general es un procedimiento bastante eficaz para disminuir las hemorragias si se realiza a tiempo.
- **Sinovectomía:** Ablación quirúrgica de la membrana sinovial afectada a fin de evitar el recrudescimiento de los problemas en la articulación.

Ambos procedimientos son seguros para las personas con hemofilia y pueden ayudar a prevenir un mayor daño en las articulaciones. Algunos profesionales médicos recomiendan que la sinoviórtesis o la sinovectomía se practiquen precozmente, es decir, tan pronto se identifique un patrón de hemorragias repetidas en una articulación determinada, y antes de que se lesionen las superficies de la articulación.

## Productos de reemplazo de factor y opciones de administración

### ¿Cómo se tratan las hemorragias con terapia de reemplazo de factor? (📄 página 21)

La hemofilia se trata reemplazando el factor de coagulación faltante en la sangre. La terapia de factor de coagulación se utiliza para tratar la hemofilia A (deficiencia de factor VIII), la hemofilia B (deficiencia de factor IX) y otras deficiencias de factores de la coagulación (I, II, V, VII, X, XI y XIII). El factor faltante se inyecta por vía intravenosa y la hemorragia se detiene cuando llega suficiente factor de coagulación a la zona de la hemorragia. Es sumamente importante que se aplique el tratamiento cuanto antes a fin de evitar daños a largo plazo.

Para las personas con hemofilia, tener acceso a hemoderivados es esencial para poder llevar una vida normal y activa. Sin los productos de reemplazo de factor, enfrentan una vida con dolor crónico y creciente incapacidad. Sin embargo, los hemoderivados también conllevan riesgos. La sangre y los hemoderivados pueden transportar infecciones, como el VIH y la hepatitis que pueden transmitirse a las personas que reciban transfusiones con productos contaminados.

### ¿Qué tan seguros son estos hemoderivados?

A pesar de las medidas tomadas para mantener la seguridad del suministro de sangre, todavía existe la posibilidad de que los hemoderivados contengan sustancias infecciosas, en particular si no reciben el tratamiento necesario para eliminar o inactivar virus (véase “Enfermedades transmitidas por transfusiones” en la página 33). No obstante, después de la epidemia de VIH/SIDA de mediados de los años ochenta, gobiernos de todo el mundo, fabricantes de hemoderivados y grupos defensores de pacientes con hemofilia han hecho mucho por mejorar la seguridad de los hemoderivados. En muchos países, los donantes potenciales de sangre se someten a pruebas de detección del riesgo de transmisión de virus. La sangre donada es sometida a pruebas de detección de virus conocidos y descartada en caso de que las pruebas resulten positivas. Las donaciones que aprueban las pruebas de detección reciben luego un tratamiento que elimina los virus que pudieran quedar.

## ¿Cuáles son los diferentes productos de factor de coagulación que existen?

Los factores de coagulación están disponibles en los siguientes hemoderivados (ordenados de mayor a menor concentración):

- Concentrados de factor de coagulación
- Crioprecipitado
- Plasma
- Sangre entera

Los **concentrados de factor de coagulación** constituyen el tratamiento preferido para la hemofilia. Los concentrados pueden fabricarse a partir de sangre humana (llamados *productos derivados de plasma*), o a partir de células producidas mediante ingeniería genética que llevan un gen de factor humano (denominados productos **recombinantes**). Todos los concentrados de factor derivados de plasma elaborados comercialmente se someten a un tratamiento para eliminar o inactivar virus que puedan transmitirse a través de la sangre, y se encuentran entre los productos terapéuticos de menor riesgo que se emplean en la actualidad.

El **crioprecipitado** se elabora a partir del plasma de la sangre y contienen una concentración relativamente alta de factor de coagulación VIII, pero no de factor IX. Resulta eficaz para el tratamiento de hemorragias articulares y musculares, pero no es sometido al tratamiento de inactivación viral, por lo que existe el riesgo de transmisión de virus, como el VIH y la hepatitis, a través de la sangre. Es por ello que el crioprecipitado sólo debe utilizarse en situaciones en las que no se dispone de concentrados de factor de coagulación. El riesgo de transmisión puede reducirse al mínimo si se obtiene crioprecipitado a partir de plasma recibido de donantes con carga viral negativa que hayan sido sometidos a pruebas de detección en reiteradas oportunidades.

El **plasma fresco congelado (PFC)** se obtiene retirando los glóbulos rojos, los glóbulos blancos y las plaquetas de la sangre entera y luego congelando el plasma. El plasma contiene los factores VIII y IX, así como otras proteínas de la sangre y se utiliza para tratar ciertos trastornos hemorrágicos poco frecuentes en los casos en los que no se dispone de concentrados de factor. El PFC es menos eficaz que el crioprecipitado para el tratamiento de la hemofilia A debido a que presenta una menor concentración de factor VIII. Debido a que se requiere un gran volumen de PFC para tratar la hemofilia A, con este método podría producirse una sobrecarga circulatoria. Con el PFC también existen riesgos de que se transmitan virus a través de la sangre. Sin embargo, en algunos países sigue siendo el único producto disponible para el tratamiento de las hemofilias A y B.

La utilización de sangre entera no constituye un tratamiento eficaz para la hemofilia en virtud de la gran cantidad de sangre necesaria para alcanzar niveles suficientes de factor, lo que podría causar una sobrecarga circulatoria.

Por otra parte, también existen sustancias como la **desmopresina** y los **agentes antifibrinolíticos** que resultan útiles para controlar las hemorragias.

- La desmopresina (también llamada DDAVP, por sus siglas en inglés) puede utilizarse para tratar o prevenir hemorragias en personas con hemofilia A leve (personas que poseen más del 5% de la actividad normal del factor VIII). La desmopresina es un compuesto sintético que eleva los niveles de factor VIII y del factor de von Willebrand factor (FvW), otra de las proteínas que participan en la coagulación. Puede esperarse que una única infusión en dosis de 0.3 mcg/kg de peso corporal incremente de tres a seis veces el nivel de factor VIII. El compuesto puede usarse durante varios días seguidos. Sin embargo, después del uso reiterado, las reservas de factor VIII pueden agotarse, lo que disminuiría la eficacia del tratamiento. La DDAVP puede administrarse de tres maneras: por vía intravenosa (por una vena) diluida en 50-100 mL de una solución salina normal e infundida durante un periodo de 20 a 30 minutos; por vía subcutánea (debajo de la piel) utilizando una formulación de alta concentración de desmopresina (15 mcg/mL); y por vía intranasal (mediante un aerosol nasal), con una formulación de alta concentración que contenga 150 mcg de desmopresina por aerosol.

- Para otros tipos de trastornos como la diabetes insípida o la enuresis (pérdida de orina durante el sueño) se recetan medicamentos con menor concentración de desmopresina, incluso tabletas. Estos productos de menor concentración no son eficaces para el tratamiento de la hemofilia.
- Los agentes antifibrinolíticos como el **ácido tranexámico** y **ácido épsilon aminocaproico (AEAC)** pueden ayudar a promover la estabilidad del coágulo y resultan útiles como **tratamientos coadyuvantes**. Los agentes antifibrinolíticos no evitan las hemorragias articulares pero resultan útiles para controlar las hemorragias de las mucosas (hemorragias bucales, **epistaxis**, **menorragia**) y se aplican con muy buenos resultados en las cirugías odontológicas en particular.

### ¿Cómo se administran los productos de reemplazo de factor?

Es fundamental tratar las hemorragias cuanto antes para evitar el daño de las articulaciones. La terapia de reemplazo de factor puede administrarse a pedido ante un episodio hemorrágico o como profilaxis para prevenir las hemorragias.

- La **terapia de administración a pedido ante un episodio hemorrágico**, también llamada *terapia por episodio hemorrágico*, consiste en la administración del factor de coagulación faltante mediante **infusión** o el uso de otro tipo de tratamiento, como respuesta a un episodio hemorrágico. El propósito de esta terapia es tratar y detener la hemorragia cuanto antes con el objetivo de prevenir daños articulares y musculares a largo plazo.
- La profilaxis consiste en la infusión programada de factores de coagulación o el uso de otro tratamiento, generalmente una, dos o tres veces por semana, con el objeto de mantener los niveles de factor de la sangre lo suficientemente altos como para evitar episodios hemorrágicos espontáneos. Se ha demostrado que la profilaxis disminuye las hemorragias articulares, contribuye a preservar el funcionamiento de las articulaciones y mejora la calidad de vida. La profilaxis debería ser un componente esencial de todos los programas de atención de la hemofilia cuando se dispone de suficiente factor de coagulación.
- El objetivo de la profilaxis en el marco de la atención de la hemofilia es mantener los **niveles mínimos de factor** por encima del 1%. La mayoría del tiempo, los niveles de factor de una persona se encuentran muy encima de tal porcentaje. Se ha demostrado que la profilaxis resulta provechosa incluso cuando los niveles de factor no se mantengan todo el tiempo por encima del 1%. En la actualidad, el protocolo más recomendado para la profilaxis es el siguiente:
  - Infusión de 25 a 40 UI/kg de factor VIII tres veces por semana (descansando un día entre una infusión y otra) para el tratamiento de la hemofilia A;
  - Infusión de 25 a 40 UI/kg de factor IX dos veces por semana o cada tercer día para el tratamiento de la hemofilia B.

Es aconsejable que la persona con hemofilia reciba la dosis profiláctica al levantarse por la mañana, antes de ir al colegio o al trabajo, de manera que tenga niveles altos del factor en circulación en la sangre cuando esté activa en lugar de cuando vaya a dormir. No obstante, se utilizan muchos protocolos diferentes para el reemplazo de factores de coagulación, y actualmente se realizan estudios para determinar cuáles son las dosis profilácticas óptimas.

### ¿Qué es la terapia en el hogar? ( página 33)

La autoinfusión o la infusión de factores de coagulación a cargo de un familiar en el hogar (y a veces en la escuela o en el trabajo) permiten tener acceso inmediato al tratamiento y, por ende, un tratamiento precoz óptimo. En condiciones ideales, la terapia en el hogar requeriría concentrados de factor de coagulación u otros productos **liofilizados** seguros que puedan almacenarse en un refrigerador doméstico y reconstituirse fácilmente. No obstante, la terapia en el hogar es posible incluso con crioprecipitados, siempre que los pacientes cuenten con un congelador sencillo pero confiable en el hogar.

La autoinfusión o la infusión a cargo de un familiar deben ser supervisadas estrechamente por el centro de cuidados integrales o el centro de tratamiento de hemofilia. Es indispensable que el paciente sea



adecuadamente instruido e informado a este respecto. Los profesionales de la salud del centro de atención deben evaluar periódicamente la técnica de la infusión.

La instrucción del paciente debería incluir temas como forma de reconocer una hemorragia y sus complicaciones más comunes, cálculo de dosis, preparación, almacenamiento y administración de factor de coagulación, técnicas de asepsia, realización de una **punción venosa**, mantenimiento de registros, almacenamiento y eliminación adecuados de agujas, y manejo de derrames de sangre.

El estímulo, el apoyo y la supervisión son fundamentales para el éxito de la autoinfusión o la infusión a cargo de un familiar. Es importante realizar evaluaciones periódicas de las técnicas, el cumplimiento y las necesidades educativas del paciente, para lo que puede instituirse un programa de certificación que incluya revalidaciones periódicas.

Los pacientes o los padres deberían llevar registros de las hemorragias que incluyan la fecha y la zona de la hemorragia, la dosis y el número de lote del producto utilizado, así como cualquier efecto secundario que se haya presentado.

La autoinfusión o la infusión a cargo de un familiar pueden iniciarse en niños pequeños que cuenten con acceso venoso adecuado, y estar a cargo de familiares motivados que hayan recibido la capacitación apropiada. Los niños mayores y adolescentes pueden aprender la autoinfusión con el apoyo de su familia.

A veces puede resultar difícil encontrar un acceso venoso confiable en niños pequeños y en adultos con hemofilia. Para estos casos puede resultar apropiada la implantación de un **dispositivo de acceso venoso (DAV)**.

#### **¿Qué es un dispositivo de acceso venoso (DAV)?**

La implantación de dispositivos de acceso venoso (DAV), como por ejemplo el Port-A-Cath®, puede facilitar en gran medida las infusiones. Un DAV consiste en un pequeño instrumento que se implanta debajo de la piel mediante un proceso quirúrgico. Está formado por dos partes: un portal de titanio o silicona con un cono de silicona para el ingreso de la aguja, y un tubo o catéter de silicona conectado directamente a una vena. El portal queda a la vista en la superficie de la piel como un bulto del tamaño de una moneda y tiene poca profundidad.

El DAV debe colocarse entre la clavícula y el pezón a fin de reducir la formación de tejido cicatricial. Es importante acceder al dispositivo utilizando una aguja no perforadora que cause la menor punción posible a fin de no perforar el cono de silicona.

#### **¿En qué casos se puede utilizar un dispositivo implantable?**

- Para tratar episodios hemorrágicos.
- Para llevar a cabo tratamientos profilácticos.
- Para el tratamiento de inhibidores con la terapia de inducción de la tolerancia inmunológica (ITI) (véase la página 32).
- Para tomar muestras de sangre.

#### **¿Cuáles son las ventajas?**

- Permite un acceso venoso fácil y en cualquier momento para tomar muestras de sangre y administrar productos de coagulación.
- Facilita la atención de los pacientes externos y también de los internados.
- Permite una mayor independencia cuando el acceso venoso no es bueno.

#### **¿Cuáles son las desventajas?**

- La implantación requiere anestesia general.
- Es necesario que lo implante un cirujano con experiencia en DAV.



### ¿Qué complicaciones trae?

- Infecciones internas y externas alrededor del lugar donde está colocado el catéter.
- **Septicemia.**
- **Trombosis.**
- **Hematomas** alrededor del DAV.
- Desgaste del dispositivo a través de la piel.
- Fallas mecánicas.

### ¿Cómo se controla el tratamiento con un DAV en el hogar?

- La capacitación para el uso de los DAV debe realizarse en un centro especializado en hemofilia.
- Es necesaria una buena técnica **aséptica.**
- El paciente debe someterse a supervisión periódica en el centro de tratamiento de hemofilia.
- La técnica de acceso al DAV del paciente o del proveedor de atención debe evaluarse periódicamente en el hogar y en el centro de hemofilia.
- La buena higiene es fundamental.
- Luego de cada uso se inyecta una pequeña cantidad de **heparina** en el catéter para evitar la formación de coágulos en el sistema.

## Complicaciones del tratamiento de la hemofilia

### Formación de inhibidores

#### ¿Qué son los inhibidores? (🩸 página 23)

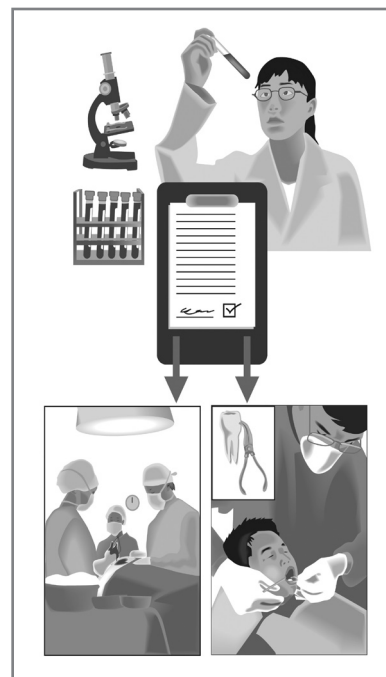
Los inhibidores son **anticuerpos** que el cuerpo produce para combatir proteínas ajenas (llamadas antígenos), que en este caso son las proteínas del factor VIII o del factor IX externos presentes en los concentrados de factor. Debido a que las personas con hemofilia carecen de la proteína del factor VIII o del factor IX en la sangre, los factores VIII o IX que se infunden se perciben como “invasores externos”. Para defenderse, el cuerpo humano produce anticuerpos que neutralizan a los invasores uniéndose al factor de coagulación infundido. Como consecuencia, las ventajas de los concentrados de factor infundidos disminuyen y el problema hemorrágico no logra corregirse.

Las personas con inhibidores descubren que su tratamiento normal no funciona. Estos pacientes se ven expuestos a hemorragias incontroladas, dolor y daños en las articulaciones con mayor frecuencia debido a que el tratamiento con los concentrados de factor no resulta eficaz. Los otros tratamientos que existen son costosos y requieren mucha paciencia, diligencia y perseverancia para poder manejarlos.

Los inhibidores constituyen una preocupación importante para las personas con hemofilia, y su tratamiento es, en la actualidad, uno de los mayores desafíos de la atención de este trastorno.

#### ¿Quién corre el riesgo de presentar inhibidores?

Los inhibidores se presentan con mayor frecuencia en pacientes que padecen los tipos de hemofilia más severos y son menos comunes en personas con hemofilia leve o moderada. La amplia mayoría de los pacientes que desarrollan un inhibidor lo hacen dentro de los primeros 50 a 75 días de



**exposición (a los concentrados)**, llegando al pico máximo de riesgo entre la 10ª y la 20ª exposición. Se deduce de ello que los inhibidores se presentan principalmente en niños con hemofilia severa, a pesar de que pueden aparecer más adelante en pacientes con hemofilia leve o moderada que no reciben tratamiento con tanta frecuencia.

Estudios sobre los niños con hemofilia A severa indican que entre el 25% y el 30% desarrollan inhibidores. La formación de inhibidores en pacientes con hemofilia B es mucho menor: alrededor del 1 al 6%. Sin embargo, cabe destacar que pacientes con hemofilia B e inhibidores pueden experimentar reacciones alérgicas graves, incluso **anafilaxis**, a los concentrados de factor IX si continúan recibiendo estos productos. En virtud de este peligro, resulta de particular importancia que el tratamiento para la hemofilia B se lleve a cabo con supervisión médica directa en un centro de tratamiento de hemofilia, en especial durante las primeras 10 a 20 aplicaciones de concentrados de factor IX.

Algunos de los elementos relacionados con un mayor riesgo de formación de inhibidores son los siguientes:

- Antecedentes de formación de inhibidores en la familia.
- Defectos genéticos graves (defectos que impliquen que el gen de los factores VIII/IX esté casi completamente suprimido o alterado en su estructura).
- Antepasados de origen africano.
- Tratamiento precoz intensivo con dosis altas de factor de coagulación (en los primeros 50 días de exposición).

Hay pruebas de que los pacientes que reciben tratamiento profiláctico precoz tienen menos posibilidades de desarrollar inhibidores.

Lamentablemente, se dispone de menos información sobre el riesgo de formación de inhibidores del factor IX debido a la baja prevalencia de este problema entre la población con hemofilia B.

### ¿Cuáles son los síntomas clínicos de la presencia de inhibidores?

La presencia de un inhibidor no necesariamente cambia el lugar habitual, la frecuencia o gravedad de las hemorragias.

Se sospecha la presencia de un inhibidor cuando:

- la hemorragia de un paciente no logra controlarse a la brevedad con la dosis habitual de concentrado de factor de coagulación; o
- el tratamiento parece ser cada vez menos eficaz y las hemorragias cada vez resultan más difíciles de controlar.

### ¿Cómo se diagnostican los inhibidores?

La presencia de inhibidores por lo general se diagnostica cuando los pacientes o familiares notan que el tratamiento va siendo menos eficaz que lo que solía ser. Los inhibidores también se pueden identificar durante un análisis de rutina en laboratorio. Los inhibidores constituyen un diagnóstico clínico que debería confirmarse con repetidas pruebas de laboratorio.

Los inhibidores se identifican mediante el método Nijmegen, un ensayo que mide la cantidad de inhibidores presentes en el plasma. Lamentablemente, es un método que requiere conocimientos específicos para poder llevarse a cabo y no está disponible en todos los laboratorios. Por este motivo, el diagnóstico de inhibidores se basa algunas veces en el ensayo de **tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPA)**. Ante la presencia de un inhibidor, el TTPA prolongado no se corrige totalmente con la adición de plasma normal.

Debería sospecharse la presencia de inhibidores en cualquier paciente que no responda al tratamiento normal. Constituye una buena práctica hacer pruebas de detección de inhibidores a niños y a adultos con diagnóstico reciente, a intervalos regulares entre la primera y la 50ª dosis del tratamiento. Aun después de que los pacientes hayan recibido la 50ª dosis de tratamiento, deberían someterse a una revisión por lo menos dos veces al año hasta que hayan recibido entre 150 y 200

dosis, y posteriormente por lo menos una vez al año. La prueba de detección de inhibidores también debería repetirse antes de cualquier procedimiento quirúrgico invasivo.

### ¿Qué son los inhibidores de alto y bajo título?

La cantidad y, en consecuencia, la fuerza de un inhibidor se mide en **unidades Bethesda (UB)**, y se denomina **título**. Cuanto más elevado es el **título**, más fuerte será la acción que ejercerá el inhibidor contra el factor de coagulación. Teniendo en cuenta el título, es posible hacer una distinción entre los inhibidores de alto título (> 5 UB) y los de bajo título (< 5 UB). Debe tenerse en cuenta que si bien esta clasificación resulta útil, no es absoluta. Algunos pacientes pueden presentar respuestas clínicas que queden excluidas de esta clasificación.

Los pacientes con inhibidores también pueden clasificarse según la intensidad de su **respuesta anamnéstica**, un mecanismo del sistema inmunológico mediante el cual la memoria de una exposición anterior a sustancias ajenas desencadena la formación de nuevos anticuerpos. Las personas de baja respuesta son aquellas en las que el título nunca ha superado las 5 UB después de la exposición a concentrados de factor, mientras que las de alta respuesta son aquellas cuyo título de inhibidores ha superado las 5 UB por lo menos una vez en su vida.

La intensidad de la respuesta anamnéstica por lo general se evalúa volviendo a exponer al factor VIII o al factor IX a los pacientes que presentan inhibidores de bajo título al momento de la prueba inicial.

### ¿Cuáles son las estrategias de tratamiento más comunes?

El tratamiento de los pacientes con inhibidores es complejo. En condiciones ideales, deberían recibir tratamiento en grandes centros de atención integral con especialistas.

Existen diferentes métodos para el tratamiento de pacientes con inhibidores:

- **Tratamiento de hemorragias agudas:** la elección de un tratamiento de primera línea se basa en el título actual del inhibidor y en la respuesta anamnéstica. Los **agentes de desvío** (como los concentrados de complejo de protrombina activados (CCPA) y el factor VIIa recombinante) se utilizan por lo general para tratar un inhibidor actual de alto título, mientras que para un inhibidor de baja respuesta puede resultar eficaz el uso de concentrados de factor VIII o de factor IX en mayores dosis y/o a intervalos más frecuentes. En caso de una hemorragia que ponga en peligro la vida en un paciente de alta respuesta con un título actual bajo, las opciones de tratamiento preferidas son factor VIII o factor IX.
- **Estrategias de tratamiento conservadoras:** Ya sea que se disponga o no de concentrados de factor, es importante proceder de la siguiente manera:
  - Poner en reposo la extremidad o área afectada por la hemorragia.
  - Usar muletas en caso de que la hemorragia sea en la pierna.
  - Usar un cabestrillo cuando se considere apropiado.
  - Aplicar hielo.
  - Usar analgésicos y/o relajantes musculares para aliviar el dolor o las molestias.
- **Reducción rápida de los niveles del inhibidor mediante plasmaféresis:** este método se adopta por lo general cuando el título del inhibidor debe reducirse de manera rápida (por ejemplo, antes de una cirugía importante o en el caso de una hemorragia grave que no se ha logrado controlar adecuadamente con agentes de desvío).
- **Eliminación de los inhibidores mediante la terapia de inducción de tolerancia inmunológica (ITI):** La ITI requiere la administración continua de factor de coagulación durante varios meses o años para inducir la tolerancia (véase ¿Cómo funciona la terapia de ITI?, en la página 32).

El proceso de decisión respecto al tratamiento más adecuado para pacientes con inhibidores debería tomar en cuenta la respuesta anamnéstica, el título actual del inhibidor y el lugar y la gravedad de las hemorragias.

## ¿Qué opciones de tratamiento existen para los casos en los que el inhibidor persiste?

La elección del tratamiento dependerá de si el paciente es de alta o baja respuesta, del título actual del inhibidor, de la gravedad de los episodios hemorrágicos y de si el paciente está considerando someterse a la terapia de ITI o no.

### • Factor VIII/IX en dosis altas:

La terapia de factor VIII/IX en dosis altas constituye el tratamiento preferido para pacientes de baja respuesta. El nivel de factor debería medirse justo después de la infusión para asegurarse de que se alcancen los niveles meta del tratamiento, y para administrarse más concentrado de factor en caso de ser necesario. La infusión continua también puede resultar útil.

Si se utiliza factor VIII/IX en dosis altas en pacientes de respuesta alta con un inhibidor de bajo título actual, debe tenerse en cuenta que la respuesta anamnésica se producirá en un periodo de 5 a 7 días, y requerirá el cambio a un tratamiento con agentes de desvío.

### • Agentes de desvío:

Los concentrados de complejo de protrombina activados (CCPA) son productos derivados de plasma, como el de marca FEIBA® (agente circunvalador del inhibidor del factor ocho), que contienen cantidades variables de factores de coagulación dependientes de la vitamina K activados y no activados como el factor VII, el factor IX y el factor X. La administración frecuente de dosis (cada 8 horas) debería limitarse a un máximo de 5 dosis consecutivas y nunca superar la cantidad total de 200 UI/kg/día debido al riesgo de trombosis relacionado con su uso.

El factor VIIa recombinante (FVIIar, NovoSeven®) es un producto recombinante que ofrece un tiempo de acción muy corto (de 2 a 3 horas). Como resultado, debe utilizarse con frecuencia (cada 2 a 3 horas), lo que por lo general causa problemas con el acceso por vía venosa. Se administra generalmente en inyecciones en **bolo** de 90 a 120 mcg/kg, pero puede administrarse como dosis única de 270 mcg/kg.

Nota: Los agentes de desvío son fármacos costosos y podrían no siempre estar disponibles en todos los países.

- Si el paciente planea someterse a una terapia de ITI y no ha comenzado aún, es preferible no utilizar factor VIII ni CCPA para tratar los episodios hemorrágicos ya que es probable que tales productos provoquen un aumento en el título del inhibidor. En estos casos, todas las hemorragias deben tratarse con FVIIar, que no provoca respuesta anamnésica.
- El ácido tranexámico es un fármaco antifibrinolítico que evita que se disuelva el coágulo. Resulta particularmente útil para el tratamiento de hemorragias en membranas mucosas como las de la nariz o la boca. No obstante, no debe utilizarse en combinación con CCPA.

## ¿Pueden eliminarse los inhibidores?

En alrededor de un tercio de los pacientes con inhibidores del factor VIII, el inhibidor desaparece espontáneamente (esto se conoce como un inhibidor transitorio). Cuando persisten los inhibidores, entre el 60% y el 80% de los casos pueden eliminarse mediante el uso de la terapia ITI (descrita más adelante). En el 20% al 40% de los casos restantes, la ITI no da resultado y los inhibidores persisten a lo largo de la vida del paciente.

En pacientes con hemofilia B, la eliminación de los inhibidores del factor IX mediante la exposición a altas dosis de concentrado de factor IX algunas veces puede dar buenos resultados en pacientes que habían padecido reacciones alérgicas o anafilaxis anteriormente. Sin embargo, debe procederse con cautela con este método y con frecuencia no resulta exitoso.

## ¿Cómo funciona la terapia de ITI?

Cuando la terapia de ITI da buenos resultados, desaparece el inhibidor (lo que en términos farmacocinéticos se denomina “recuperación in vivo”) y se normaliza la respuesta a la infusión de factor VIII o factor IX (normalización de la **semivida**). La terapia de ITI se basa en la administración constante de concentrados de factor durante por lo menos 9 meses. En la mayoría de los pacientes

se logra **inducir la tolerancia** (tolerizar) dentro de los doce meses, pero los casos más resistentes pueden demorar dos años o más.

Para la terapia de ITI se han empleado **regímenes** de diferentes dosis:

- El régimen de Van Creveld utiliza dosis bajas del factor VIII (25 a 50 UI/kg) tres veces por semana o cada tercer día.
- El régimen de Bonn utiliza dosis de 100 UI/kg de factor VIII dos veces por día.
- Un régimen de 100 UI/kg de factor VIII diariamente se ha utilizado ampliamente y con éxito según lo informado en la base de datos del Registro Internacional de la Inmunotolerancia (*International Immune Tolerance Registry* o IITR, por sus siglas en inglés).

Todavía no se ha definido el régimen de dosis óptimas. Un estudio internacional, prospectivo, aleatorio y multicéntrico en curso, llamado Estudio de Inducción a la Inmunotolerancia ([www.itistudy.com](http://www.itistudy.com)), está tratando de determinar la rentabilidad comparativa y la morbilidad asociada de los regímenes de dosis bajas no diarias. El estudio compara un régimen de dosis altas de 200 UI/kg administrado diariamente con un régimen de dosis bajas de 50 UI/kg administrado tres veces por semana. Los resultados de este estudio serán determinantes para una mejor disponibilidad de la ITI para pacientes con inhibidores del factor VIII en países tanto desarrollados como en vías de desarrollo.

Si bien los regímenes de dosis altas pueden lograr la tolerancia rápidamente, no queda claro si la tasa general de éxito es mejor que la obtenida con regímenes de dosis bajas. También es importante tener en cuenta que los regímenes de dosis altas por lo general requieren la implantación de un dispositivo de acceso venoso, que a menudo presenta complicaciones como infecciones o trombosis, mientras que los regímenes de dosis bajas generalmente pueden administrarse a través de venas periféricas.

### ¿Qué factores afectan el resultado de la terapia de ITI?

Los principales factores pronóstico del éxito de la terapia de ITI son:

- un nivel de inhibidores inferior a 10 UB (idealmente < 5 UB) antes del inicio de la ITI;
- un título pico histórico inferior a 200 UB (idealmente < 50 UB); o
- un intervalo de menos de cinco años entre el diagnóstico de la presencia de inhibidores y el inicio de la ITI.

Los investigadores también estudian si el tipo o la marca del concentrado de factor (es decir, si los concentrados de factor son de alta pureza o de pureza intermedia, o si se usan productos recombinantes) usado en la ITI puede afectar los porcentajes de éxito. Hasta ahora se han obtenido porcentajes de éxito similares con productos recombinantes y con derivados de plasma.

La suspensión prematura de la terapia de ITI, las interrupciones del tratamiento o las infecciones concurrentes podrían afectar de manera adversa el éxito de la ITI y/o el tiempo que tarde el paciente en alcanzar la tolerancia.

## Enfermedades transmitidas por transfusiones

Las personas que reciben tratamiento con sangre y hemoderivados están expuestas a virus y contaminantes transmisibles a través de la sangre. Desde finales de los años setenta hasta mediados de los años ochenta, un elevado porcentaje de personas con hemofilia resultaron infectadas con los virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) y de la hepatitis C (VHC). Sin embargo, desde entonces, el desarrollo de mejores pruebas de detección de virus y la introducción de nuevos métodos de **inactivación viral** (entre ellos el tratamiento con calor, la esterilización con solvente-detergente y otras medidas de reducción de la carga viral) han logrado eliminar prácticamente el riesgo de transmisión de virus transportados por la sangre a través de los concentrados de factor de coagulación. No se ha

informado de casos de transmisión de VIH o VHC por vía de una transfusión desde la introducción de los nuevos procesos de tratamiento para los concentrados de factor de coagulación.

Sin embargo, estos métodos de purificación no necesariamente eliminan todos los virus y **patógenos**. Ciertos virus como el parvovirus B19 y otros contaminantes potenciales de la sangre tampoco se eliminan con estos métodos de inactivación. No obstante, los concentrados de factor de coagulación sometidos a inactivación viral continúan siendo los productos terapéuticos de menor riesgo que se utilizan en la actualidad.

Se recomienda que las personas con hemofilia reciban tratamiento con hemoderivados sometidos a inactivación viral, a fin de evitar la transmisión del VIH y de la hepatitis.

### **Hepatitis C**

Alrededor del 15% de las personas infectadas con hepatitis C (VHC) se recuperan espontáneamente, mientras que el 25% no presenta síntomas. Alrededor del 20% de las personas con VHC crónico padecerán **cirrosis** en última instancia, después de 10 o 20 años. La coinfección con VIH y VHC aumenta el riesgo de padecer cirrosis, de la misma manera que la coinfección con hepatitis B. La hepatitis continúa siendo un problema en países que emplean crioprecipitado que no es sometido a inactivación viral.

#### **¿Cómo se transmite el VHC?**

El VHC se transmite a través de la sangre o de lesiones con agujas contaminadas. No es frecuente que se transmita de padres a hijos y tampoco es muy común la transmisión por vía sexual.

#### **¿Qué tratamientos existen para el VHC?**

El mejor tratamiento para la hepatitis C crónica consiste en una combinación de interferón y ribavirina. El tratamiento por lo general dura entre 6 y 12 meses.

### **Virus de la inmunodeficiencia humana (VIH)**

El virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) causa el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (SIDA). Desde la implementación de los métodos de inactivación viral a mediados de los años ochenta, no se han registrado casos de transmisión de VIH a través de concentrados de factor de coagulación. No obstante, el VIH puede transmitirse a través de los crioprecipitados.

#### **¿Cómo se transmite el VIH?**

La transmisión del VIH puede producirse a través del contacto con la sangre o los fluidos corporales de una persona infectada con VIH; a través de relaciones sexuales sin protección con una persona infectada; de lesiones accidentales con agujas contaminadas, y de una madre seropositiva al VIH a su hijo, durante el parto.

#### **¿Qué tratamientos existen para el VIH?**

Se han producido grandes avances en el tratamiento del VIH desde que se identificó por primera vez el SIDA, a principios de los años ochenta. Donde hay tratamiento disponible, el VIH puede controlarse como una enfermedad crónica de largo plazo. La infección con VIH se trata con una terapia combinada conocida como **tratamiento antirretroviral de gran actividad (TARGA)**, que resulta muy eficaz para controlar la infección. No obstante, los fármacos contra el VIH pueden afectar al hígado. Los medicamentos para el VIH pueden utilizarse con buenos resultados en pacientes coinfectados con VIH y VHC bajo estricta supervisión de médicos especialistas en hígado y en enfermedades infecciosas.

## Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob variante (ECJv)

La enfermedad de Creutzfeldt-Jakob variante (ECJv) es un tipo de encefalopatía espongiforme transmisible (EET), que se identificó por primera vez a mediados de los años noventa en el Reino Unido. La mayoría de los casos de ECJv son causados por la ingesta de carne bovina de animales infectados con encefalopatía espongiforme bovina (EEB) o “enfermedad de la vaca loca”. El agente causante de la enfermedad, llamado prión, destruye el sistema nervioso central y finalmente provoca la muerte. No existe tratamiento ni cura para la ECJv.

Al igual que los virus, los priones pueden transmitirse a través de sangre donada. Hasta ahora, los casos de ECJv reportados fueron causados por la transfusión de glóbulos rojos y no por productos derivados de plasma. En la actualidad no existen métodos de detección de la ECJv y ningún método para eliminarla de la sangre. El riesgo de transmisión de la ECJv por vía de transfusiones se limita principalmente a zonas donde se han registrado grandes epidemias de EEB en el Reino Unido y en Francia. El riesgo de infección puede reducirse en gran medida mediante los métodos de inactivación viral.

## Cuestionario de repaso

### Parte 3: Tratamiento de hemorragias

1. Los cuatro elementos para el tratamiento con primeros auxilios de una hemorragia son \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_, \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_.
2. Dos productos de tratamiento con factor de coagulación son los \_\_\_\_\_ y los \_\_\_\_\_.
3. Una infusión es \_\_\_\_\_.
4. La punción venosa consiste en \_\_\_\_\_.
5. Para evitar las infecciones cuando se aplica una inyección es fundament \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_.
6. Los anticuerpos que produce el organismo para combatir las sustancias que percibe como “ajenas” se denominan \_\_\_\_\_. En personas con hemofilia, la infusión de concentrados de factor puede provocar que los mecanismos de defensa del cuerpo actúen contra el factor de coagulación y que la coagulación se vea afectada.

*\* Remítase al apéndice para conocer las respuestas.*





## Parte 4: Mantenerse saludable y evitar hemorragias

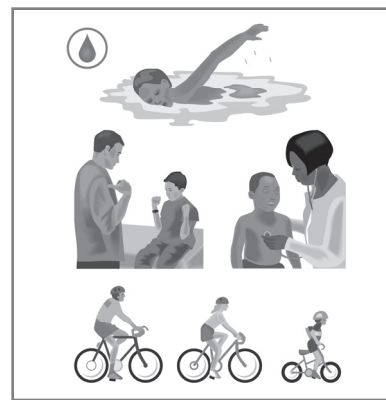
### Hábitos saludables

La hemofilia es sólo uno de los aspectos de la salud de una persona, y el tratamiento médico es sólo uno de los elementos necesarios para tener buena salud. Entre los otros componentes de la buena salud se encuentran el ejercicio y la actividad física, los reconocimientos médicos periódicos y la aplicación de las vacunas recomendadas.

### ¿Qué se puede hacer para mantenerse saludable? (🩸 página 25)

#### Ejercicio y actividad física

Algunas personas con hemofilia evitan hacer ejercicio porque piensan que puede causarles hemorragias, pero el ejercicio es provechoso para todas las personas: la actividad física cotidiana es importante para prevenir enfermedades como la diabetes, las afecciones cardíacas, la obesidad, la osteoporosis y el cáncer. En las personas con hemofilia, la actividad física cotidiana puede ayudar a prevenir hemorragias y daños en las articulaciones. El ejercicio es fundamental para desarrollar huesos saludables y fortalecer los músculos que sostienen y protegen las articulaciones. También puede ayudar a reducir el estrés, la ansiedad y la depresión, a mejorar la autoestima y la capacidad para enfrentar dificultades, y a mejorar el rendimiento en la escuela y en el trabajo.



La publicación de la FMH, *Ejercicios para personas con hemofilia*, describe la manera en la que articulaciones y músculos resultan afectados por las hemorragias hemofílicas y ofrece sugerencias de ejercicios para músculos y articulaciones. Las progresiones de ejercicios tienen por objeto contrarrestar los efectos a largo plazo de hemorragias articulares y musculares, y la tendencia a asumir posturas anormales. Los ejercicios van acompañados de imágenes que muestran cómo deberían realizarse.

La participación en actividades deportivas de forma regular promueve, además, la sensación de bienestar y de realización que contribuyen a compensar la soledad, el aislamiento y otros desafíos emocionales que puede traer aparejados la hemofilia. Debe alentarse a los niños de todas las edades a participar en los deportes y a aprender qué actividades pueden provocar hemorragias. A veces es posible facilitar el deseo del niño de practicar un deporte en particular procurando el uso de la protección adecuada (como cascos y almohadillas protectoras) o administrando factor profiláctico antes de la actividad.

Entre los deportes recomendados para las personas con hemofilia se encuentran natación, tenis de mesa, caminatas, pesca, baile, bádminton, navegación, golf, boliche, billar y ciclismo. Por otra parte, para las personas con hemofilia severa no se recomiendan los siguientes deportes y actividades: rugby, fútbol americano, karate, lucha libre, motociclismo, judo, hockey y patineta. Los pacientes deben consultar a su médico o fisioterapeuta para determinar cuáles son los mejores deportes para ellos.

#### Una buena nutrición y un peso saludable

Llevar una dieta saludable es muy importante para alguien que padece hemofilia. Junto con los ejercicios cotidianos, una buena nutrición es esencial para mantener músculos fuertes y articulaciones estables. Un peso saludable también es fundamental para no ejercer demasiada presión sobre las articulaciones. También es de suma importancia que las personas infectadas con VIH lleven una dieta nutritiva.

### ¿Por qué es importante la salud dental? (📄 página 26)

Una buena higiene oral es esencial para prevenir enfermedades gingivales y periodontales. Para las personas con hemofilia, mantener una buena salud dental es sumamente importante para disminuir la necesidad de someterse a cirugías odontológicas. El cuidado dental personal debería incluir el cepillado, el uso de seda dental y las visitas periódicas al odontólogo:

- Los dientes deberían cepillarse por lo menos dos veces al día para controlar la placa.
- Debería emplearse un dentífrico que contenga flúor.
- Los enjuagues bucales con triclosán o con clorhexidina también pueden ayudar a reducir la placa.
- También se puede usar seda dental o cepillos interdentes para combatir la placa.
- Las personas con hemofilia deberían visitar al dentista con regularidad.



### ¿Qué pasa si fuera necesario recibir medicamentos o vacunas? (páginas 25 y 29)

Para mantener una buena salud es fundamental someterse periódicamente a reconocimientos médicos en los que se revise, entre otras cosas, el estado de las articulaciones y los músculos. Los niños con hemofilia deberían someterse a los reconocimientos cada seis meses, y los adultos por lo menos una vez al año.

Las personas con hemofilia deben ser vacunadas, pero las vacunas deberían administrarse por vía subcutánea y no por vía intramuscular. Los siguientes aspectos deben tenerse en cuenta en relación con las vacunas:

- Las personas con VIH deberían evitar vacunas con virus vivos (como la vacuna oral de la polio o la triple o SPR).
- Las personas con hemofilia y VIH deberían recibir la vacuna contra el neumococo y la vacuna anual contra la influenza.
- La inmunización contra las hepatitis A y B es importante para todas las personas con hemofilia, y las inyecciones pueden administrarse por vía subcutánea, en lugar de por vía intramuscular.
- Los miembros de la familia que manipulan productos de tratamiento también deberían vacunarse; no obstante, esta recomendación no es tan importante para las personas que usan productos inactivados viralmente.

Es importante que todos los medicamentos estén supervisados por un especialista en hemofilia. Los medicamentos y productos de tratamiento deben almacenarse y utilizarse según las instrucciones.

Las personas con hemofilia no deberían usar ningún fármaco que contenga ácido acetilsalicílico (ASA, por sus siglas en inglés, o Aspirina®) para aliviar el dolor. Los **medicamentos anti-inflamatorios no esteroides (AINE)** no deberían consumirse sin antes consultar al médico.

### ¿Por qué es importante la salud emocional? (📄 página 27)

Vivir con hemofilia causa estrés y puede afectar tanto a los miembros de la familia como a la persona con hemofilia.

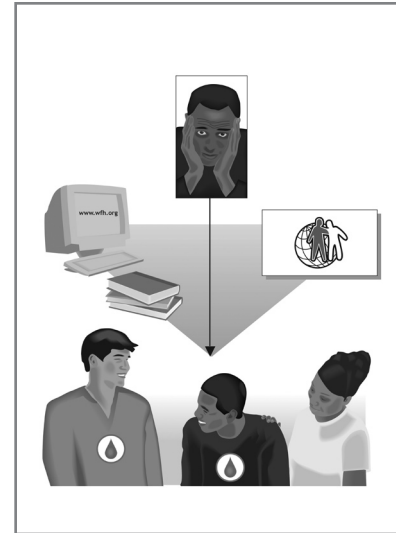
En relación con el tratamiento de la hemofilia, el término “profilaxis” siempre ha hecho referencia a la infusión periódica de concentrados de factor con el objeto de prevenir episodios hemorrágicos espontáneos, manteniendo los niveles mínimos de factor cerca del 1% o 2%. Sin embargo, desde una perspectiva **psicosocial**, la profilaxis se refiere a un abordaje proactivo, constante y preventivo de los aspectos psicológicos y emocionales de vivir con hemofilia. La hemofilia no es solo un trastorno

físico sino que tiene consecuencias sobre el funcionamiento psicosocial tanto de los pacientes como de sus familiares. El apoyo psicosocial para los pacientes y sus familiares constituye una parte esencial de la atención de la hemofilia.

Incluso en países que disponen de tratamiento profiláctico con concentrados de factor, a menudo puede haber demoras para obtener los concentrados o al trasladar a los pacientes a los centros de tratamiento de hemofilia. En muchos países en vías de desarrollo, los concentrados de factor no están disponibles, no son asequibles o no se tiene acceso a ellos.

En los lugares donde las personas no siempre cuentan con fácil acceso a productos de reemplazo de factor y a tratamientos médicos estándar, el personal de enfermería, los psicólogos o los trabajadores sociales pueden brindar un apoyo psicosocial que contemple los aspectos educativos e informativos, la compasión y el apoyo para ayudar a los pacientes a través del proceso de sobrellevar la hemofilia. El trabajador social o el psicólogo pueden desempeñar un papel importante para ayudar al paciente y sus familiares a conocer y a aceptar el trastorno que los acompañará durante toda la vida, y a disfrutar de una buena calidad de vida.

En algunos países en vías de desarrollo en los que el acceso al tratamiento es sumamente limitado, la psicoterapia, la fisioterapia y los servicios de salud afines pueden ser más económicos y accesibles. Del mismo modo, en países con una cultura de fuertes lazos y apoyo del clan familiar se puede disponer de un mayor apoyo psicosocial informal.



El apoyo psicosocial consiste en detectar, cuanto antes, las dificultades individuales y familiares para aceptar y afrontar los desafíos de vivir con hemofilia. Al considerar la variedad de emociones, pensamientos y sentimientos posibles que se pueden tener cuando se recibe el diagnóstico o cuando surgen situaciones nuevas, educadores, profesionales de la salud, proveedores de cuidados y padres pueden ayudar al paciente a aceptar y a conocer su trastorno. De la mano del conocimiento viene la fuerza, el entendimiento y la confianza personal, que en última instancia generan la capacidad de llevar una vida saludable, activa y productiva.

Un aspecto muy importante del apoyo psicosocial consiste en enseñar al paciente que la hemofilia no es una “enfermedad” sino un trastorno hemorrágico. Si bien la hemofilia dura toda la vida, es fundamental minimizar sus consecuencias negativas tanto físicas como psicológicas. Todas las personas se enferman en algún momento. Las personas con hemofilia algunas veces experimentarán hemorragias o episodios de dolor, pero no están enfermas todo el tiempo. Anime a las personas con hemofilia a que se hagan cargo de su propia vida, a que reconozcan las conductas riesgosas, a que aprendan a ser responsables y a que piensen en ellos como iguales de las personas que no padecen el trastorno. Todos tenemos días buenos y días malos.

Abordar los desafíos psicológicos y emocionales es fundamental para ayudar a las personas con hemofilia y a sus familiares a aprender a vivir con un trastorno hemorrágico crónico. Más allá de dar consejos sobre cómo aceptar algunas de las limitaciones que presenta la hemofilia, también es importante dar un impulso positivo para llevar una vida feliz y productiva, en la que la hemofilia constituye solamente uno de sus aspectos. El apoyo psicosocial está siempre disponible y además es accesible, asequible y fácil de brindar.

### ¿Cómo pueden ayudar los padres?

Lo mejor que pueden hacer los padres de niños con hemofilia es alentar la capacidad natural de sus hijos para adaptarse a la realidad de padecer un trastorno crónico. Este proceso de enseñanza debe hacerse extensivo a los hermanos, que pueden sentirse culpables de no padecer el trastorno, tener miedo de poder “adquirirlo” o sentir resentimiento porque la atención de los padres se centra con tanta frecuencia en el hermano con hemofilia.

Tanto las personas con hemofilia como sus familiares pueden experimentar sentimientos y pensamientos que fluctúan entre optimistas y constructivos, y pesimistas y destructivos. Esto es normal durante el proceso gradual de aceptación de la hemofilia y del aprendizaje para llevar una vida normal y productiva a pesar del trastorno. Debido a que la hemofilia es una enfermedad crónica, que dura toda la vida, las personas que la padecen deben enfrentar el hecho de que una parte de ellas siempre será “el paciente”. Aprender a integrar la hemofilia a la vida diaria ayudará a los pacientes a tener una actitud proactiva hacia el trastorno y les permitirá asumir el control de sus vidas sin exponerse a riesgos innecesarios.

## Cuestionario de repaso

### Parte 4: Mantenerse saludable y prevenir hemorragias

1. El \_\_\_\_\_ y la \_\_\_\_\_ cotidianos ayudan a las personas con hemofilia a mantenerse saludables y pueden contribuir a prevenir hemorragias y daños articulares.
2. Entre los deportes recomendados para las personas con hemofilia se encuentran \_\_\_\_\_.
3. Entre los deportes no recomendados para las personas con hemofilia severa se encuentran \_\_\_\_\_.
4. Junto con la práctica cotidiana de ejercicios, una \_\_\_\_\_ es esencial para mantener músculos fuertes y articulaciones estables.
5. Un buen cuidado dental incluye el \_\_\_\_\_, el uso de \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_.
6. Las vacunas deben aplicarse \_\_\_\_\_ y no por vía intramuscular.
7. Las personas con hemofilia no deben tomar nada que contenga \_\_\_\_\_ para aliviar el dolor.
8. El \_\_\_\_\_ ayuda a las personas con hemofilia a afrontar los desafíos de vivir con el trastorno y a disfrutar de una mejor calidad de vida.

*\* Remítase al apéndice para conocer las respuestas.*

## Cuestionario de repaso de *La hemofilia en imágenes*

### Parte 1: Introducción a la hemofilia

1. La sangre circula por el cuerpo en tubos. Los más grandes se denominan \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_. Los tubos más pequeños se denominan \_\_\_\_\_.
2. Las hemorragias se producen cuando un \_\_\_\_\_ se lesiona y la sangre se derrama. El \_\_\_\_\_ se contrae para ayudar a disminuir la hemorragia. Las células sanguíneas, llamadas \_\_\_\_\_ forman un tapón para cubrir la lesión.
3. Cuando falta un factor de coagulación o cuando el nivel del factor es bajo, se producen hemorragias (por más tiempo/ con mayor rapidez) \_\_\_\_\_ que lo normal.
4. ¿La hemofilia es siempre igual? (sí / no)
5. ¿La hemofilia es contagiosa? (sí / no)
6. La hemofilia es un trastorno de la coagulación hereditario que se transmite a través de los \_\_\_\_\_ de uno de los padres, específicamente el cromosoma \_\_\_\_\_.
7. Los cromosomas X e Y determinan el sexo de una persona. Un varón nace con un cromosoma \_\_\_\_\_ y uno \_\_\_\_\_. Una mujer nace con dos cromosomas \_\_\_\_\_.
8. Un hombre con hemofilia transmite el gen de la hemofilia a todos/todas sus (hijas/ hijos).
9. Cuando una portadora tiene un hijo, sus posibilidades de transmitirle el gen son: (una en dos / una en cuatro / dos en dos).

### Parte 2: Evaluación y control de hemorragias

1. Cuando se producen hemorragias o aparecen moretones sin que se conozca la causa, se habla de hemorragias \_\_\_\_\_.
2. El lugar donde se unen dos huesos se denomina \_\_\_\_\_.
3. Los extremos de los huesos están cubiertos por una superficie lisa llamada \_\_\_\_\_.
4. Los huesos se mantienen unidos, en parte, gracias a la cápsula articular. Esta cápsula cuenta con un recubrimiento llamado \_\_\_\_\_.
5. Dos de los signos que denotan una posible hemorragia articular son \_\_\_\_\_.
6. Las tres hemorragias articulares más comunes se producen en las \_\_\_\_\_, los \_\_\_\_\_ y los \_\_\_\_\_.
7. Dos de los efectos a largo plazo de las hemorragias articulares son \_\_\_\_\_.

8. Algunos de los signos de las hemorragias musculares son \_\_\_\_\_.
9. La mayoría de las hemorragias musculares se producen en el \_\_\_\_\_, la \_\_\_\_\_ y la \_\_\_\_\_.
10. Los músculos psoas se encuentran en la \_\_\_\_\_.
11. Las hemorragias en la \_\_\_\_\_ y el \_\_\_\_\_ son graves y pueden poner en peligro la vida.

### Parte 3: Tratamiento de hemorragias

1. Los cuatro elementos para el tratamiento con primeros auxilios de una hemorragia son \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_.
2. Dos productos de tratamiento con factor de coagulación son los \_\_\_\_\_ y los \_\_\_\_\_.
3. Una infusión es \_\_\_\_\_.
4. La punción venosa consiste en \_\_\_\_\_.
5. Para evitar las infecciones cuando se aplica una inyección es fundamental \_\_\_\_\_.
6. Los anticuerpos que produce el organismo para combatir las sustancias que percibe como "ajenas" se denominan \_\_\_\_\_. En personas con hemofilia, la infusión de concentrados de factor puede provocar que los mecanismos de defensa del cuerpo actúen contra el factor de coagulación y que la coagulación se vea afectada.

### Parte 4: Mantenerse saludable y prevenir hemorragias

1. El \_\_\_\_\_ y la \_\_\_\_\_ cotidianos ayudan a las personas con hemofilia a mantenerse saludables y pueden contribuir a prevenir hemorragias y daños articulares.
2. Entre los deportes recomendados para las personas con hemofilia se encuentran \_\_\_\_\_.
3. Entre los deportes no recomendados para las personas con hemofilia severa se encuentran \_\_\_\_\_.
4. Junto con la práctica cotidiana de ejercicios, una \_\_\_\_\_ es esencial para mantener músculos fuertes y articulaciones estables.
5. Un buen cuidado dental incluye el \_\_\_\_\_, el uso de \_\_\_\_\_ y \_\_\_\_\_.
6. Las vacunas deben aplicarse \_\_\_\_\_ y no por vía intramuscular.
7. Las personas con hemofilia no deben tomar nada que contenga \_\_\_\_\_ para aliviar el dolor.
8. El \_\_\_\_\_ ayuda las personas con hemofilia a afrontar los desafíos de vivir con el trastorno y a disfrutar de una mejor calidad de vida.

# Respuestas a los cuestionarios de repaso

## Parte 1: Introducción a la hemofilia

- 1) arterias, venas, vasos capilares
- 2) vaso capilar, vaso capilar, plaquetas
- 3) por más tiempo
- 4) no
- 5) no
- 6) genes, X
- 7) X, Y, X
- 8) hijas
- 9) una en dos (50%)

## Parte 2: Evaluación y manejo de hemorragias

- 1) espontáneas
- 2) articulación
- 3) cartílago
- 4) membrana sinovial
- 5) el hormigueo y el calor en la zona y luego la inflamación
- 6) rodillas, codos, tobillos
- 7) la irritación de la membrana sinovial (se pone más gruesa y roja) y la inflamación crónica de la membrana (lo que provoca una gran hinchazón en la articulación)
- 8) rigidez, dolor e inflamación del músculo, hormigueo y adormecimiento en el área de la hemorragia muscular
- 9) muslo, pantorrilla, parte superior del brazo
- 10) parte frontal/delantera de la cadera
- 11) cabeza, sistema nervioso

## Parte 3: Tratamiento de hemorragias

- 1) reposo, hielo y/o inmovilización, compresión, elevación
- 2) concentrados de factor de coagulación, crioprecipitados (también plasma, sangre entera)
- 3) la inyección de un producto en una vena, solución o fármaco de tratamiento
- 4) la colocación de una aguja en una vena
- 5) lavarse las manos, implementar prácticas de inyección estériles, procurar el almacenamiento y la eliminación adecuados de agujas y el control de derrames de sangre.
- 6) inhibidores

## Parte 4: Mantenerse saludable y prevenir hemorragias

- 1) ejercicio, actividad física
- 2) natación, tenis de mesa, caminatas, pesca, baile, bádminton, navegación, golf, boliche, billar y ciclismo
- 3) rugby, fútbol americano, karate, lucha libre, motociclismo, judo, hockey y patineta.
- 4) buena nutrición
- 5) cepillado de dientes, seda dental, visitas periódicas al odontólogo
- 6) por vía subcutánea
- 7) ácido acetilsalicílico (ASA o Aspirina®)
- 8) apoyo psicosocial

# Glosario

**Ácido épsilon aminocaproico (AEAC):** Fármaco antifibrinolítico que evita que los coágulos se disuelvan. Detiene la actividad de la enzima plasmina, que normalmente disuelve los coágulos de sangre.

**Ácido tranexámico:** Fármaco antifibrinolítico que evita que se disuelvan los coágulos. Detiene la actividad de la enzima plasmina, que normalmente disuelve los coágulos sanguíneos.

**Agente antifibrinolítico:** Fármaco que puede contribuir a impedir la descomposición normal de un coágulo y ayudar a acelerar la recuperación de una hemorragia. También se denominan inhibidores fibrinolíticos.

**Agente de desvío:** Factor de coagulación especial utilizado en pacientes con anticuerpos de su factor habitual, para superar el bloqueo o cese del sistema de coagulación.

**Amniocéntesis:** Extracción de una pequeña cantidad de líquido del útero mediante la utilización de una aguja delgada.

**Anafilaxis:** Reacción alérgica grave que provoca con frecuencia incapacidad para respirar.

**Anticuerpos:** Proteínas que el cuerpo fabrica para combatir las sustancias que percibe como ajenas.

**Arteria:** Tubo o vaso sanguíneo grande que transporta sangre desde el corazón a todo el cuerpo. El cuerpo tiene varias arterias.

**Articulación:** Lugar donde se encuentran dos huesos.

**Artritis hemofílica:** Inflamación de una articulación, por lo general acompañada de dolor e hinchazón, debida a hemorragias recurrentes. Con la repetición de las hemorragias, el cartílago articular se rompe y puede llegar a desgastarse hasta el hueso. Algunas veces, la articulación no puede moverse.

**Artropatía hemofílica:** Daño progresivo de una articulación causado por una hemorragia dentro de una cavidad articular. Si bien puede afectar cualquier articulación, por lo general las más afectadas son, de mayor a menor frecuencia, rodillas, codos, tobillos, caderas y hombros.

**Artropatía:** Enfermedad inflamatoria que afecta las articulaciones.

**Aséptico(a):** No contaminado; que carece de microorganismos o bacterias dañinos.

**Asesoría genética:** Proceso para ayudar a las parejas a evaluar y entender las probabilidades que tienen de transmitir determinadas enfermedades o trastornos genéticos, y de ofrecerles opciones al respecto.

**Bolo (en bolo):** Procedimiento para infusiones en el cual una dosis concentrada de un producto terapéutico se administra durante un período breve.

**Cartílago:** Superficie lisa que cubre los extremos de los huesos de una articulación.

**Cavidad articular:** Área o funda que mantiene los huesos juntos en una articulación.

**Centrifugación:** Rotación generada en una máquina con el objeto de separar líquidos de sólidos.

**Cirrosis:** Enfermedad crónica del hígado caracterizada por la formación de tejido cicatricial (cicatrices) y la interrupción del flujo sanguíneo.

**Coagulación:** Proceso mediante el cual el cuerpo normalmente detiene un episodio de sangrado (hemorragia).

**Coágulo:** Masa gruesa de sangre formada por los factores de coagulación que trabajan en conjunto para ayudar a detener una hemorragia.



**Complicaciones tromboembólicas:** Riesgo de que se formen coágulos de sangre en los vasos sanguíneos. Los coágulos que se forman en las venas provocan trombosis venosa profunda. Si se producen en las arterias, pueden causar accidentes cerebrovasculares (derrames) y embolia pulmonar (coágulos en el pulmón).

**Compresión:** Comprimir una hemorragia significa ejercer presión o dar apoyo firme utilizando una media o venda elástica que ayudará a reducir la inflamación.

**Concentrado(s) de factor:** Tipo de tratamiento que se utiliza para reemplazar el factor VIII (ocho) o IX (nueve) faltante mediante una inyección aplicada en una vena. El factor puede fabricarse a partir de plasma de sangre humana y luego deshidratarse hasta convertirlo en polvo. Los concentrados se disuelven en un diluyente antes de aplicar la inyección. Véase también **recombinante**.

**Concentrados de complejo de protrombina activados (CCPA):** Productos derivados de plasma, como el de marca FEIBA<sup>®</sup>, que contienen concentraciones variables de los factores de coagulación no activados y activados dependientes de la vitamina K como los factores VII, IX y X.

**Crioprecipitado:** Producto de tratamiento elaborado a partir del plasma de la sangre. Contiene proteínas, como el factor VIII (ocho) y el factor de von Willebrand, pero no factor IX (nueve). Se infunde en una vena durante un período para tratar o prevenir hemorragias.

**Cromosoma:** Delgada cadena filiforme de proteínas y ADN que se encuentran en el centro de las células humanas, animales y vegetales. El sexo de una persona está determinado por dos cromosomas (llamados X e Y). Las mujeres nacen con dos cromosomas X (XX = mujer). Los hombres nacen con un cromosoma X y uno Y (XY = varón).

**Desmopresina (DDAVP):** Compuesto sintético que eleva el nivel de factor VIII (ocho) de la sangre de una persona, pero que no es un hemoderivado. Puede utilizarse para tratar la hemofilia A leve y algunos tipos de la enfermedad de von Willebrand.

**Determinación del sexo del feto:** Identificación del sexo del embrión mediante la toma de una muestra de sangre de la madre o una ecografía del útero.

**Diagnóstico genético previo a la implantación (PGD):** Técnica utilizada por primera vez en 1989, en el hospital Hammersmith, en Londres, capaz de detectar ciertas enfermedades hereditarias en los embriones producidos mediante los métodos de fertilización in vitro convencionales, antes de su implantación.

**Días de exposición:** Cantidad de días en los que se ha infundido a una persona con concentrado para tratar una hemorragia.

**Dispositivo de acceso venoso (DAV):** Pequeño dispositivo que se coloca dentro del cuerpo mediante un procedimiento quirúrgico, de manera que pueda insertarse reiteradamente una aguja para facilitar las infusiones.

**Elevación:** En primeros auxilios, la elevación se refiere al acto de levantar la parte lesionada del cuerpo por sobre el nivel del corazón. Esta medida ayuda a detener el sangrado y la inflamación.

**Embrión:** Óvulo fecundado durante las primeras ocho a doce semanas de gestación en el útero.

**Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob variante (ECJv):** Tipo de encefalopatía espongiiforme transmisible (EET). La enfermedad destruye el sistema nervioso central y termina por causar la muerte. Por lo general es causada por la ingesta de carne de ganado infectado con encefalopatía espongiiforme bovina (EEB) o enfermedad de la “vaca loca”.

**Epistaxis:** Sangrado o hemorragia de la nariz.

**Espasmo muscular:** Endurecimiento doloroso de un músculo, que no se puede controlar.

**Factor de coagulación:** Cualquiera de los factores presentes en el plasma de la sangre que trabajan en conjunto para formar un coágulo que ayude a detener la hemorragia.

**Fármaco anti-inflamatorio no esteroide (AINE):** Medicamentos, como el ibuprofeno, que disminuyen el dolor y la fiebre pero que no contienen esteroides.

**Fertilización asistida:** Procedimientos empleados para ayudar a una pareja a concebir.

**Fertilización in vitro:** Fertilización de un óvulo fuera de la matriz y en un laboratorio, seguido de su implantación en el útero.

**Gen(es):** Los genes llevan los mensajes de las células del cuerpo. Por ejemplo, determinan el color del cabello y los ojos de una persona. La hemofilia se transmite a través de los genes de una persona.

**Gestación:** Período durante el cual el embrión crece dentro del útero, desde el momento de la concepción hasta el momento del parto o el nacimiento.

**Gradiente de densidad:** Método que emplea líquidos de diferentes densidades para separar el esperma sano de productos de desecho, como células muertas de esperma y glóbulos blancos.

**Hemartrosis:** Hemorragia que se produce dentro de una cavidad articular, como el hombro, el codo, la cadera, la rodilla o el tobillo.

**Hematoma:** aglomeración localizada de sangre en un órgano o tejido, comúnmente conocido como "coágulo de sangre."

**Hemofilia A:** Trastorno hemorrágico en el cual falta el factor de coagulación VIII (ocho) del plasma de la sangre o bien presenta un nivel bajo.

**Hemofilia B:** Trastorno hemorrágico en el cual falta el factor de coagulación IX (nueve) del plasma de la sangre o bien presenta un nivel bajo.

**Hemofilia leve:** Trastorno causado por una actividad de entre el 5% y el 40% del factor VIII (ocho) o IX (nueve) en la sangre, respecto de la actividad normal.

**Hemofilia moderada:** Trastorno causado por una actividad de entre el 1% y el 5% del factor VIII (ocho) o IX (nueve) en la sangre, respecto de la actividad normal.

**Hemofilia severa:** Trastorno causado por la falta o un nivel de actividad muy bajo del factor VIII (ocho) o IX (nueve) en la sangre, por lo general de menos del 1% respecto de la actividad normal.

**Hemofilia:** Trastorno hemorrágico en el cual falta el factor de coagulación VIII (ocho) o IX (nueve) del plasma de la sangre o bien presenta un nivel bajo.

**Hemorragia espontánea:** Hemorragia que se produce sin causa aparente (es decir, sin que haya habido una lesión ni una cirugía).

**Hemorragia intracraneal:** Hemorragia que se produce dentro de la cabeza.

**Hemorragia:** Término general para denominar al sangrado, ya sea interno o superficial, con pérdida significativa de sangre. Puede ser causada por una lesión de los vasos sanguíneos o por la deficiencia de determinados elementos necesarios en la sangre como las proteínas de factor o las plaquetas.

**Heparina:** Solución preparada con la sustancia heparina, que se encuentra en el tejido pulmonar y hepático, y que se utiliza para detener la coagulación de la sangre.

**Hepatitis:** Inflamación del hígado provocada por una lesión o infección viral causada por la transfusión de un hemoderivado. Las cepas más comunes del virus son la hepatitis A, B y C. La implementación de pruebas de detección y métodos de inactivación viral ha eliminado la transmisión de la hepatitis B y C a través de los productos de factor de coagulación. La hepatitis A ha sido resistente a los métodos actuales de inactivación viral: sin embargo, existe una vacuna disponible. Se recomienda a las personas con hemofilia vacunarse tanto contra la hepatitis A como contra la hepatitis B.

**Hipertrofia:** Aumento del tamaño o volumen de un tejido u órgano provocado por el crecimiento excesivo de las células existentes.

**Histerosalpingograma:** Estudio radiográfico que evalúa la cavidad uterina y la permeabilidad, o ausencia de obstrucción en las trompas de Falopio.

**Inactivación viral:** Proceso que consiste en eliminar o extraer virus.

**Inducir la tolerancia:** Se dice que se ha inducido o logrado la tolerancia en un paciente cuando el inhibidor del factor VIII o IX ha desaparecido y no reaparece con el tratamiento posterior con factor VIII o IX.

**Infección intercurrente:** Infección que ocurre durante el curso de otra enfermedad.

**Infusión:** Inyección en una vena de un producto, solución o fármaco de tratamiento.

**Inhibidor:** Anticuerpos (proteínas) que genera el cuerpo para combatir sustancias que percibe como ajenas y que inhiben un factor de coagulación.

**Inmovilización:** Impedimento del movimiento.

**Inseminación:** Introducción de semen en la vagina mediante una relación sexual o por medios artificiales en el caso de la fertilización asistida.

**Intramuscular:** dentro de un músculo.

**Inyección intracitoplásmica de espermatozoides (ICSC):** Proceso mediante el cual se extrae semen directamente de los testículos de un hombre y se inyecta un único espermatozoide en el óvulo de una mujer.

**Lavado de espermia:** Procedimiento usado para separar el espermia del semen y extraer organismos infecciosos así como células de espermia muertas, glóbulos blancos y otros productos de desecho.

**Liofilizado:** Proceso en el cual una sustancia sólida se aísla de una solución mediante el congelamiento de la solución y la evaporación del hielo en vacío.

**Líquido amniótico:** Líquido presente en el útero en el que flota el embrión.

**Membrana sinovial:** Revestimiento de la cápsula articular. Está formada por células especiales que producen un fluido viscoso y gelatinoso que ayuda a que la articulación se mueva con facilidad.

**Menorragia:** Hemorragia excesiva durante la menstruación.

**Morfología pélvica:** Examen médico que sirve para determinar el contorno y la forma de la pelvis.

**Motilidad:** Movimiento espontáneo de los espermatozoides.

**Músculo psoas:** Músculo ubicado cerca de la ingle (en la parte delantera de la cadera) que ayuda a mover la articulación de la cadera y la columna vertebral.

**Nervio:** Fibras sensibles con forma de cuerda que transmiten mensajes a través del cuerpo, entre ellos el dolor.

**Niveles mínimos de factor de coagulación:** el nivel más bajo al que llega el factor antes de que se aplique la siguiente infusión.

**Patógenos:** Organismos que causan infecciones.

**Plaquetas:** Células sanguíneas viscosas con forma de disco que forman un tapón para reparar orificios en arterias, venas y vasos capilares.

**Plasma fresco congelado (PFC):** Tipo de producto de tratamiento elaborado mediante la extracción de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas de la sangre completa, y luego congelando el plasma que contiene los factores de coagulación.

**Plasma:** Parte de la sangre que contiene fibrina y factores de coagulación.

**Plasmaféresis:** Método para obtener plasma de un donante. Primero se extrae una unidad de sangre del donante, luego se extrae el plasma de la sangre y se reinyectan las células sanguíneas al donante. La plasmaféresis permite la recuperación del donante en un tiempo menor que si donara toda la sangre. Esto implica que una persona puede donar un mayor volumen de plasma de una vez y hacerlo con más frecuencia.

**Portador(a):** Persona que posee un gen que causa un trastorno, y que por lo general no presenta síntomas.

**Profilaxis:** En hemofilia, la profilaxis se refiere a la infusión regular de concentrados de factor con el fin de evitar hemorragias espontáneas, manteniendo los niveles mínimos de factor entre el 1% y el 2%.

**Prueba de coagulación:** Estudio que consiste en evaluar la capacidad de coagulación de la sangre.

**Prueba de vellosidades coriónicas (CVS):** Procedimiento que consiste en insertar una aguja delgada por vía abdominal o transvaginal para tomar una muestra de células de las vellosidades coriónicas de la placenta.

**Psicosocial:** Emocional y psicológico.

**Punción venosa:** Inserción de una aguja en una vena. Puede hacerse para extraer sangre o para aplicar una inyección intravenosa.

**Recesivo:** En genética, un gen recesivo es aquel que sólo produce efecto si ambas copias (una de la madre y otra del padre) son idénticas.

**Recombinante:** Tipo de concentrado de factor fabricado en el laboratorio, en lugar de ser separado de la sangre humana. Las proteínas recombinantes son copias de ciertos tipos de proteínas que se encuentran en el plasma de la sangre humana.

**Régimen:** Tratamiento prescrito.

**Respuesta anamnésica:** Mecanismo de memoria del sistema inmunológico mediante el cual el recuerdo de la una detección anterior de sustancias ajenas desencadena la formación de anticuerpos. Por ejemplo, la infusión de factor de coagulación puede provocar un aumento rápido de los niveles del título del inhibidor.

**Semivida:** Cantidad de tiempo que tarda el nivel de actividad del factor en caer a la mitad después de una infusión. El factor VIII (ocho) tiene una semivida de ocho a doce horas. Después de la primera infusión, la semivida del factor IX (nueve) aumenta hasta alcanzar entre 18 y 24 horas en las siguientes infusiones.

**Septicemia:** Enfermedad sistémica causada por la presencia de bacterias en el torrente sanguíneo, que se caracteriza por la presencia de una respuesta sistémica inflamatoria y la activación generalizada de las rutas de inflamación y coagulación.

**Serodiscordante(s):** Término usado para referirse a una pareja en la que uno de sus miembros es seropositivo al VIH y el otro no.

**Seronegativo(a):** Término usado para referirse a la persona cuya sangre se ha sometido al análisis de una infección en particular, como el VIH, y que ha dado un resultado negativo; que no tiene VIH.

**Sinovectomía:** Escisión o extracción de la membrana sinovial (revestimiento de la articulación).

**Sinoviórtesis:** Sustancia (química o radioisotópica) que se inyecta directamente en la articulación para provocar la destrucción de la membrana sinovial. Este procedimiento por lo general resulta bastante eficaz para reducir las hemorragias si se practica precozmente.

**Sinovitis crónica:** Inflamación permanente o reiterada del recubrimiento de una articulación que hace que se vea muy inflamada.

**Técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR):** Método para ampliar la cantidad de ADN hasta un punto en el que puede manipularse en una prueba de laboratorio.

**Terapia de administración a pedido, ante un episodio hemorrágico:** Tratamiento de las hemorragias en el momento que se producen (en lugar de hacer un tratamiento previo para evitar que se produzcan).

**Terapia de inducción de tolerancia inmunológica (ITI):** Administración reiterada de factor de coagulación durante algunos meses con el objeto de inducir la tolerancia.

**Terapia en el hogar:** Inyección o infusión de un producto para tratamiento fuera del hospital, y por lo general en el hogar.

**Tiempo de tromboplastina parcial activada (TTPA):** Ensayo que determina la capacidad de coagulación de la sangre. En combinación con un resultado normal del tiempo de protrombina, el TTPA prolongado constituye la prueba más útil para detectar deficiencias de factores VIII, IX, XI y XII. También es el método más común para diagnosticar la presencia de inhibidores.

**Título:** Concentración de una solución determinada por medio del análisis volumétrico. En medicina, se utiliza para describir la cantidad anticuerpos presentes en un volumen conocido de suero.

**Transabdominal:** A través del abdomen de una mujer y bajo el efecto de anestesia local.

**Transvaginal:** A través de la vagina.

**Tratamiento antirretroviral de gran actividad (TARGA):** Tratamiento con una combinación de fármacos que resulta muy eficaz para controlar la infección por VIH.

**Tratamiento coadyuvante:** Tratamiento o terapia que se administra en forma conjunta con el tratamiento primario.

**Trombosis:** Formación de un coágulo sanguíneo dentro de un vaso sanguíneo (arteria o vena).

**Unidad Bethesda (UB):** Cantidad de inhibidor que neutraliza el 50% de una unidad de factor de coagulación durante un período de incubación determinado.

**Vasodilatación/ respuesta de Huntington:** Aumento del diámetro de una vena para llevar más sangre a un área determinada del cuerpo.

**Vasos capilares:** Cualquiera de los pequeños tubos o vasos capilares que forman una red que transporta la sangre por el cuerpo. El cuerpo tiene gran cantidad de vasos capilares.

**Vellosidades coriónicas:** Tejido de la placenta.

**Vena:** Tubo o vaso sanguíneo que transporta sangre desde el cuerpo hacia el corazón. El cuerpo tiene muchas venas.

# Referencias

- Costa, J.M., E. Gautier, and A. Benachi. "Genetic analysis of the fetus using maternal blood." *Gynecology Obstetric Fertility* 32 (2004): 646-50.
- DiMichele, D.M. *Inhibitors in Hemophilia: A Primer*. Revised Edition. World Federation of Hemophilia, 2004.
- Doak, Leonard G., et al. *Pfizer Principles for Clear Health Communication*. 2nd edition. Pfizer.
- Falvo, Donna R. *Effective Patient Education: A Guide to Increased Compliance*. 3rd edition. 2004.
- Geradts, J., A. Handyside, J. Harper, et al. "ESHRE Pre-implantation Genetic Diagnosis Consortium: data collection 11 May." *Himab Reproduction* 15 (2000): 2673-83.
- Kanzer-Lewis, G. *Patient Education: You Can Do It! A Practical Guide to Teaching and Motivating Patients*. American Diabetes Association, 2003.
- Kasper, C.K. *Diagnóstico y tratamiento de inhibidores de los factores VIII y IX*. Federación Mundial de Hemofilia, 2004.
- Kasper, C.K. *Trastornos hereditarios de los factores de coagulación plasmáticos y su manejo*. Edición revisada. Federación Mundial de Hemofilia, 2004.
- Klug-Redman, B. *The Practice of Patient Education*. 9th edition. Mosby Inc., 2001.
- Lavery, S., R. Aurell, C. Turner, et al. "Patients' perspectives of pre-implantation genetic diagnosis and its psychological impact." (Presentado en el congreso anual de la Sociedad Europea de Reproducción Humana y Embriología), Boloña, junio 2000.
- Lavery, S., R. Aurell, C. Turner, D. Taylor, & R. Winston. "An Analysis of the Demand for the Cost of Pre-implantation Genetic Diagnosis in the United Kingdom." *Prenatal Diagnosis* 19 (1999): 1205-8.
- Lorig, K., et al. *Patient Education: A Practical Approach*. 3rd edition. Sage Publications, 2001.
- Miller, R. *Asesoría genética en hemofilia*. Federación Mundial de Hemofilia, 2002.
- Oyesiku, J. and C. Turner. "Reproductive choices for couples with haemophilia." *Haemophilia* 8 (2002): 348-352.
- Pertl, B. and D.W. Bianchi. "Fetal DNA in Maternal Plasma: emerging clinical application." *Obstetrics Gynaecology* 98 (2001): 483-90.
- Pilu, G. and K. Nicoloides. *Diagnosis of Fetal Abnormalities*. The Parthenon Publishing Group, London, 2003.
- Semprini A., P. Levy-Setti, M. Bosso, M. Ravizza, A. Taglioretti, P. Sulpizio, et al. "Insemination of HIV-negative women with processed semen of HIV positive partners." *Lancet* 340 (1992): 1317-9.
- Souiss I., J. Harper, A. Handyside, & R. Winston. "Obstetric outcome of pregnancies resulting from embryos biopsied for pre-implantation diagnosis of inherited disease." *Br J Obstetrics Gynaecology* 8 (1996): 784-8.
- Wellisch D., A. Hoffman, S. Goldman, J. Hammerstein, K. Klein, & M. Bell "Depression and anxiety symptoms in women at high risk for breast cancer; pilot study of a group intervention." *American Journal of Psychiatry* 156 (1999): 1644-5.
- Wilde, J.T. *Coinfección con VIH y VHC en casos de hemofilia*. Federación Mundial de Hemofilia, 2003.
- Federación Mundial de Hemofilia. *Directrices para el Tratamiento de la Hemofilia*, 2005.



Esta guía fue posible gracias al subsidio irrestricto  
con fines educativos otorgado por Wyeth.

**Federación Mundial de Hemofilia**

1425 René Lévesque Boulevard West, Suite 1200

Montréal, Québec H3G 1T7

CANADA

Tel.: (514) 875-7944

Fax: (514) 875-8916

Correo-e: [wfh@wfh.org](mailto:wfh@wfh.org)

Página Internet: [www.wfh.org](http://www.wfh.org)

[eLearning.wfh.org](http://eLearning.wfh.org)



FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA  
FÉDÉRATION MONDIALE DE L'HÉMOPHILIE  
WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA