

## Cuidados Generales de la Hemofilia



La hemofilia tiene una frecuencia estimada de aproximadamente 1 caso por cada 10.000 nacimientos. Según las estimaciones que surgen de las encuestas mundiales que realiza la FMH (Federación Mundial de Hemofilia) cada año, la cantidad de personas con hemofilia en el mundo es de aproximadamente 400.000 individuos. La hemofilia A es más frecuente que la hemofilia B y representa entre el 80 y el 85% de la población total de personas con hemofilia. Por lo general, la hemofilia afecta a los individuos varones del lado materno. No obstante los genes del F8 como del

F9 son proclives a nuevas mutaciones, y 1/3 de los casos surgen como consecuencia de mutaciones espontáneas cuando no existe antecedentes familiares.

### ¿Que es la Hemofilia?

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

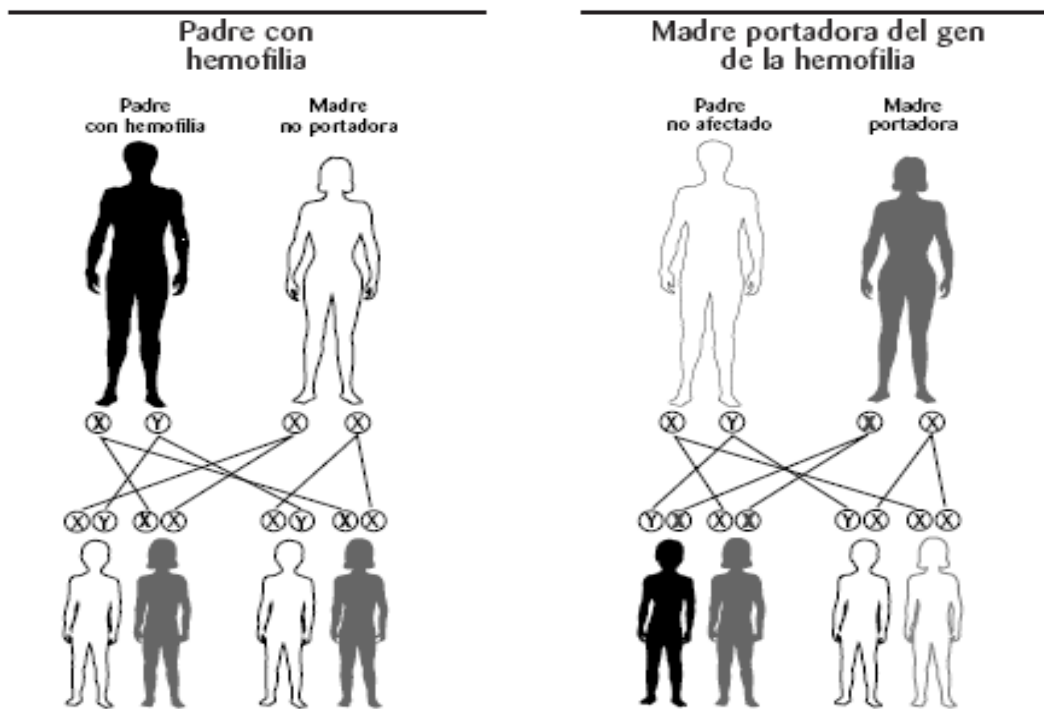
Es fundamental contar con un diagnóstico preciso de hemofilia para poder elaborar un plan de tratamiento adecuado. Puede considerarse la posibilidad de padecer hemofilia en casos de pacientes con antecedentes de:

- Propensión a la aparición de hematomas durante la primera infancia;
- Hemorragias "espontaneas" (hemorragias sin razón aparente o conocida), en especial en las articulaciones, músculos y tejidos blandos;
- Hemorragia excesiva posterior a un traumatismo o una cirugía.

Alrededor de dos tercios de los pacientes presentan antecedentes familiares de hemorragias.

El diagnóstico definitivo dependerá de la cuantificación del factor para demostrar la deficiencia de FVIII o FIX.

## ¿Como se hereda la hemofilia?



- Cuando el padre tiene hemofilia pero la madre no, ninguno de los hijos varón tendrá hemofilia. Todas las hijas portarán el gen de la hemofilia.
- Las mujeres que tienen el gen de la hemofilia son llamadas portadoras. A veces muestran signos de la hemofilia, y pueden transmitirla a sus descendientes. Para cada uno de sus descendientes, hay un 50% de probabilidad de que si es varón tenga hemofilia y un 50% de probabilidad de que si es mujer sea portadora del gen.
- Una mujer únicamente puede tener hemofilia si su padre tiene hemofilia y su madre es portadora. Esto es muy infrecuente.

## Manifestación de hemorragias

- El fenotipo característico de la hemofilia es la tendencia a las hemorragias.
- Si bien las hemorragias se presentan generalmente desde el inicio de la vida, algunos niños con hemofilia severa podrían no presentar síntomas hemorrágicos hasta que empiezan a caminar o correr.
- Los pacientes con hemofilia leve podrían no presentar hemorragias excesivas sino en caso de algún traumatismo o cirugía.
- La gravedad de las hemorragias por hemofilia por lo general guarda relación con el nivel del factor de coagulación.

**RELACIÓN ENTRE LA GRAVEDAD DE LAS HEMORRAGIAS Y EL NIVEL DEL FACTOR DE COAGULACIÓN [62]**

GRAVEDAD	NIVEL DE FACTOR DE COAGULACIÓN	EPISODIOS HEMORRÁGICOS
Severa	< 1 UI/dl (< 0,01 UI/ml) o < 1 % del valor normal	Hemorragias espontáneas en las articulaciones o músculos, en especial ante la ausencia de alteración hemostática identificable.
Moderada	1 a 5 UI/dl (0,01 a 0,05 UI/ml) o 1 a 5% del valor normal	Hemorragias espontáneas ocasionales; hemorragias prolongadas ante traumatismos o cirugías menores.
Leve	5 a 40 UI/dl (0,05 a 0,40 UI/ml) o 5 a <40% del valor normal	Hemorragias graves ante traumatismos o cirugías importantes. Las hemorragias espontáneas son poco frecuentes.

- La mayor parte de las hemorragias son internas, es decir que se producen dentro de las articulaciones o los músculos.

**LOCALIZACIÓN DE LAS HEMORRAGIAS EN PACIENTES CON HEMOFILIA**

Graves	articulaciones (hemartrosis)
	músculos, en especial en los compartimientos profundos (iliopsoas, pantorrilla y antebrazo)
	mucosas de la boca, encías, nariz y tracto genitourinario
Que ponen en riesgo la vida	intracraneal
	cuello/garganta
	gastrointestinal

**INCIDENCIA APROXIMADA DE LAS HEMORRAGIAS SEGÚN LOCALIZACIÓN**

LOCALIZACIÓN DE LA HEMORRAGIA	INCIDENCIA APROXIMADA
Hemartrosis <ul style="list-style-type: none"> <li>▪ más frecuente en de las articulaciones en bisagra: tobillos, rodillas y codos</li> <li>▪ menos frecuente en las articulaciones esféricas: hombros, muñecas, cadera</li> </ul>	70% a 80%
Músculos	10% a 20%
Otras hemorragias importantes	5% a 10%
Sistema nervioso central (SNC)	<5%

**Principios del Cuidado**

- El cuidado debe orientarse principalmente a prevenir y tratar las hemorragias con el factor de coagulación deficiente.
- Siempre que sea posible, la deficiencia específica de factor debe tratarse con el concentrado del factor específico.
- Las hemorragias agudas deben tratarse cuanto antes, preferentemente, dentro de las 2 horas de haberse producido. Ante la duda, aplique el tratamiento.
- Los pacientes suelen reconocer los primeros síntomas de las hemorragias, incluso antes de que se manifiesten los signos físicos; con frecuencia tienen una sensación de cosquilleo o "aura".
- Durante un episodio hemorrágico agudo, debe realizarse una evaluación a fin de determinar el lugar de la hemorragia, de no resultar evidente clínicamente, y debe administrarse el factor de coagulación correspondiente.
- Para facilitar la aplicación del tratamiento que corresponda en situaciones de emergencia, todos los pacientes deben llevar consigo una identificación a la que se acceda fácilmente

que indique el diagnóstico, la gravedad del trastorno de la coagulación, el estado de los inhibidores, el tipo de producto usado para el tratamiento, la dosis inicial para el tratamiento de hemorragias graves, moderadas y leves y los datos para comunicarse con el médico o clínica que los atiende.

- Las venas deben tratarse con cuidado, ya que constituyen las líneas vitales de una persona con hemofilia. Para ello:

Se recomienda usar agujas tipo mariposa de calibre 23 o 25.

Nunca corte una vena. Excepto en caso de emergencia.

Después de una punción venosa, aplique presión de 3 a 5 minutos. Evite el uso de dispositivos de acceso venoso, siempre que se posible, aunque puede ser necesario en algunos niños.

- Para la prevención de hemorragia puede recurrirse al reemplazo profiláctico de factor.
- Los pacientes deben evitar aquellas actividades en las que podrían producirse traumatismos.
- Tanto los controles frecuentes del estado de salud como la evaluación de los resultados constituyen una parte esencial del cuidado.
- Debe evitarse el uso de medicamentos que afecten la función plaquetaria, particularmente el ácido acetil-salicílico (ASA) y las drogas anti-inflamatorias no esteroideas (AINE), excepto ciertos inhibidores COX-2. El uso de analgésico acetaminofen es una alternativa segura.
- Deben elevarse los niveles de factor a los valores adecuados antes de someterse a cualquier procedimiento invasivo.
- Es fundamental mantener una buena salud oral para prevenir las enfermedades periodontales y caries, que predisponen al sangrado de encías.
- Inmunizaciones:

Las personas con trastornos de la coagulación deben ser inmunizadas, pero, preferiblemente, por vía subcutánea y no por vía intramuscular o intradérmica, excepto que estén cubiertas con la aplicación de concentrados de factor de la coagulación.

Si se debe aplicar una inyección intramuscular: El mejor momento para hacerlo es inmediatamente después de recibir una dosis de la terapia de reemplazo de factor, puede aplicarse una compresa de hielo durante 5 minutos en el área donde se aplicará la inyección, debe emplearse la aguja con el menor calibre disponible y debe aplicarse presión en el área de la inyección durante 5 minutos, como mínimo.

## Referencias

- Federación Mundial de Hemofilia. Guías para el tratamiento de la Hemofilia. 2ª edición 2012. p 1 – 76.
- Federación Mundial de Hemofilia. ¿Que es la hemofilia?. 2004. p 1 – 14.