

**UNIVERSIDAD DE ALMERÍA**

Facultad de Ciencias de la Educación, Enfermería y Fisioterapia  
**División de Enfermería y Fisioterapia**



**Trabajo Fin de Grado en Enfermería**  
**Convocatoria Junio 2016**

**Enfermedades Raras y Hemofilia: Un nuevo reto para Enfermería**

**Autor/a: Estela Orellana Beltrán**  
**Tutor/a: Isabel María Beltrán Rodríguez**

**ÍNDICE**

**RESUMEN**.....pág. 3

**INTRODUCCIÓN**.....pág. 4

**OBJETIVOS**.....pág. 9

**METODOLOGÍA**.....pág. 9

**DESARROLLO**.....pág. 10

**1. Alteraciones musculoesqueléticas**.....pág. 10

**2. Educación sanitaria**.....pág. 13

**3. Modalidades terapéuticas**.....pág. 17

**4. Administración de los factores de coagulación**.....pág. 19

**CONCLUSIONES**.....pág. 22

**BIBLIOGRAFÍA**.....pág. 23

**ANEXO**.....pág. 33

## **RESUMEN**

Actualmente, las enfermedades raras tienen una baja prevalencia en la población, siendo aún una cuestión novedosa tanto en el ámbito social como sanitario. Su valoración y diagnóstico supone una elevada complejidad, además, se caracterizan por su gravedad y cronicidad, lo que conlleva una alta tasa de invalidez.

En estas patologías se incluyen las coagulopatías congénitas, entre las que destacan la hemofilia A y B. Ambas consisten en trastornos hemorrágicos, hereditarios y recesivos, producidos por una anomalía en el cromosoma X. Esta condición implica una deficiencia del factor de coagulación VIII (hemofilia A) o IX (hemofilia B), ocasionando alteraciones en la hemostasia y sus subsecuentes complicaciones. Por ello, se precisa de un equipo multidisciplinar, siendo la enfermería la encargada de promocionar una buena calidad de vida a través de la educación sanitaria de los pacientes y familiares.

Mi trabajo tiene como objetivo informar y formar a los hemofílicos y cuidadores de los diferentes aspectos que les proporcionen un bienestar en su día a día, evaluar los beneficios de los distintos tratamientos hemofílicos disponibles y, llevar a cabo recomendaciones para el autotratamiento y autocuidado.

Se ha realizado una revisión narrativa en las bases de datos de Ciencias de la Salud y Multidisciplinar, así como, en documentos oficiales del Ministerio de Sanidad y libros de hemofilia.

Descriptores utilizados: enfermedades raras, coagulopatías congénitas, hemorragias, tratamiento hemofílico y cuidados de enfermería en hemofilia.

## **INTRODUCCIÓN**

El término de Enfermedades Raras (ER), apareció alrededor de los años 80 en los Estados Unidos de Norte América (EEUU). Reciben este nombre aquéllas con un elevado índice de mortandad, sin embargo, se caracterizan por una baja prevalencia. Habitualmente, conllevan un progreso crónico y bastante severo de la enfermedad, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas. Por todo ello, son padecimientos con elevados niveles de dificultad clínica que complican e imposibilitan su identificación, su valoración y su evaluación<sup>1</sup>.

En Estados Unidos, éstas se definen cuando perjudican a un número menor de 20.000 personas en el país, es decir, casi un caso por cada 1.200 individuos. Sin embargo, en la Comunidad Europea, se consideran poco comunes cuando tienen una prevalencia menor a 5 casos por cada 10.000 ciudadanos en la sociedad. Conforme a lo dictado por la Dirección General de Sanidad, un 6% de los habitantes (cerca de 15 millones de personas) de la Unión Europea están o serán portadores de una enfermedad rara<sup>2,3</sup>.

A lo largo de la historia, los distintos colectivos han tenido como objetivo ocuparse y dar solución primordialmente a los problemas relacionados con las enfermedades más frecuentes y que ocasionan una elevada morbi-mortalidad. El interés se centra en solventar aquéllas que provocan patologías crónicas, que consiguen alcanzar una mayor importancia con el afianzamiento del Estado de Bienestar, el paulatino aumento de la esperanza de vida y la consecuente ancianidad de la población<sup>4</sup>.

Por ello, la fascinación por las Enfermedades Raras tiene lugar únicamente en los países desarrollados por razones claramente socioeconómicas: son las únicas regiones en los que estos tipos de enfermos encuentran apoyo, ayuda y cobijo para sus peticiones tanto sociales como sanitarias. Es evidente que las dificultades e inconvenientes que presentan estas patologías son el alto gasto que ocasionan en el ámbito sanitario, tanto en lo referido a la investigación, como a la necesidad de generar una nueva perspectiva socio-sanitaria que permita que estos pacientes reciban un enfoque global y acorde a sus exigencias. Son un grupo muy perjudicado cuya enfermedad trasciende de lo individual a todo el entorno familiar y social<sup>4,5</sup>.

La primera coagulopatía hereditaria descubierta fue la hemofilia y, a día de hoy, forma parte de las llamadas Enfermedades Raras. Ésta, provoca una serie de alteraciones en la coagulación de la sangre debido a un fallo genético por una carencia o disminución de determinados factores de la coagulación<sup>6</sup>.

En el año 1.700 d.C, aparecen las primeras referencias sobre la hemofilia. Durante este período en el que se llevaba a cabo la circuncisión a los niños, los rabinos de la época se percataron de que algunos sangraban excesivamente cuando se sometían a este procedimiento que les provocaba la muerte. Aunque no conocían el por qué de ello, se fijaron en que solamente ocurría en ciertas familias. Por ello, a pesar de ser una tradición religiosa, el rabino Rabbi Judah llevó a cabo nuevas leyes para que aquellos pequeños que tuviesen hermanos mayores con sangrados previos no se les practicara la circuncisión<sup>3</sup>.

En el siglo XII, un médico musulmán de Córdoba llamado Albucasis, fue el primero en descubrir tal enfermedad pero, es en el año 1803, cuando John C. Otto averigua la genética de la misma y, en 1828, cuando el Dr. Hopff usa por primera vez en uno de sus ensayos la palabra “hemofilia”<sup>7</sup>.

La hemofilia es definida como enfermedad “real” por sufrirla numerosos sujetos de la aristocracia europea. El hijo de la Reina Victoria, Leopoldo, fue el primero en evidenciar la presencia de esta patología en la monarquía. Éste falleció a la edad de 31 años debido a una hemorragia intracerebral tras una caída. Las otras dos hijas de la Reina Victoria, Alice y Beatrice, no manifestaron la enfermedad pero sí eran portadoras, por lo que, transmitieron esta afección a reinos de Europa, Rusia y España (Anexo 1). Sin embargo, en el presente no hay constancia de la patología en la realeza en Europa<sup>3</sup>.

La enfermedad hemofílica tiene un origen genético, recesivo y unido al cromosoma X. Hay varios tipos de hemofilia según si existe o no una deficiencia del factor hemostático VIII (conocida como hemofilia A o hemofilia clásica) o del factor IX (hemofilia B o enfermedad de Christmas), necesarios para que la sangre coagule. Sin embargo, esta patología se hereda en el 70% de los casos mientras que el 30% restante es debido a una mutación de novo<sup>8</sup>.

Al estar ligado este trastorno al cromosoma X de manera recesiva, son las mujeres las portadoras (poseen una dotación de dos cromosomas XX) y solamente se manifiesta en

individuos varones (debido a los cromosomas XY). Sin embargo, de forma excepcional e inusual, pueden darse casos de mujeres que la padecen (Anexo 2, 3). Aproximadamente en el mundo hay alrededor de unas 400.000 personas afectadas por esta enfermedad<sup>8</sup>.

Actualmente, en España, no se goza de un censo de hemofílicos comprobado y verificado con exactitud. En el año 1996, la Federación Española de enfermos de hemofilia realizó un estudio con aquellos pacientes asociados a la misma (Anexo 4). En el año 2000, según nuevas cifras, aproximadamente 2.470 personas eran portadoras de hemofilia A y B (un 39.5% de individuos con hemofilia A y un 7.2% con hemofilia B) y, en el año 2010, el número de enfermos era de 2.993; un 86% correspondiente a la tipo A y un 14% a la B (Anexo 5, 6, 7, 8)<sup>9, 10</sup>.

La hemofilia puede tener distintos grados según su alcance (Anexo 9). Dentro de éstos, encontramos los pacientes leves (conservan aproximadamente un 5 y 40% del factor hemofílico si lo comparamos con un individuo saludable); pacientes moderados (con un 1 y 5% de factor) y los pacientes graves (entre un 0 y 1% de factor)<sup>11</sup>.

Las personas con este tipo de defectos genéticos en los factores de coagulación sanguínea presentan múltiples sucesos hemorrágicos a lo largo de toda su vida en zonas musculosas, articulaciones y espacios cerrados, debido a una contusión, o de forma espontánea por una alteración de la hemostasia primaria y secundaria<sup>12</sup>.

Es en la década de los años 70-80, se consiguen los primeros concentrados de los factores de coagulación, suponiendo un gran progreso ya que permitieron ciertas actuaciones quirúrgicas, el autotratamiento y la profilaxis. En la actualidad, hay dos maneras primordiales de conseguir productos para tratar la hemofilia: los obtenidos por donación de sangre y los fabricados por tecnologías recombinantes<sup>13</sup>.

También, en los años setenta y en los inicios de los ochenta, tuvo lugar el contagio por el virus de la inmunodeficiencia humana (VIH) y el virus de la hepatitis C (VHC) a través de concentrados de factor, provocando un problema de salud importante<sup>14</sup>. Una elevada cifra de pacientes se vieron infectados por productos procedentes de la sangre como crioprecipitados, plasma y liofilizados no inactivados (entre un 80-90% de los hemofílicos)<sup>15</sup>.

Esto provocó una disminución en la calidad de vida de los enfermos con hemofilia, una asistencia sanitaria insuficiente y una baja esperanza de vida<sup>16</sup>. Para evitar transmitir los virus, poco a poco, se fueron incluyendo una serie de normas para escoger a los donantes que estuviesen fuera de riesgos, se fue sometiendo a los productos derivados del plasma a una serie de inactivaciones para eliminar todos los gérmenes contaminantes y, se llevaron a cabo estudios de serología en los laboratorios frente a hepatitis B, C y el VIH<sup>17, 18</sup>. El progresivo aumento de nuevas terapias y tratamientos ofrecen nuevas oportunidades para los hemofílicos, con el fin de prevenir todas estas infecciones y llevar a cabo un buen diagnóstico, tratamiento y evolución de la patología<sup>19</sup>.

Las hemorragias derivadas de esta patología afectan a la vida del paciente, por ello, la terapia está encaminada a dos tipos de tratamientos: a demanda (el factor de coagulación se administra en el momento en el que aparece un episodio de sangrado) y profiláctico (el factor es infundido usualmente con el fin de evitar que tenga lugar ese episodio, así como, los efectos secundarios derivados de éste)<sup>20</sup>.

Actualmente, la profilaxis es el mejor tratamiento y el de preferencia; los pacientes experimentan un número menor de sangrados y el coste es reducido en comparación con el tratamiento a demanda. En Suecia y Holanda, aproximadamente en los años 50, ya se comenzó a utilizar este método para tratar a los hemofílicos, sin embargo, con menor intensidad que los usados en la actualidad<sup>21</sup>.

Aunque los avances tecnológicos en desarrollo de terapias seguras y eficaces han permitido hacer de la hemofilia una entidad en la que se mejora de modo notable la calidad de vida de los pacientes, no hay una cura definitiva para esta enfermedad<sup>22, 23</sup>. Todo esto supone un gran reto para nuestro colectivo en diversos aspectos sociales, educativos y sanitarios. Es necesario llevar a cabo una serie de actuaciones multidisciplinares para comenzar a afrontar el impacto negativo que provoca esta patología en las personas que la padecen y en sus familiares por la angustia, la poca seguridad y la gran incertidumbre terapéutica, así como, en la falta de asistencia en los problemas de la vida diaria<sup>24</sup>.

El abordaje integral del paciente hemofílico requiere de la coordinación de esas diferentes especialidades: hematólogo, psicólogo, farmacéutico y, por supuesto, la enfermería.

Los cuidados enfermeros deben ir encaminados a prevenir, mantener y recuperar la salud de estos pacientes, estando presentes programas de educación sanitaria dirigidos tanto al enfermo como a su familia, con el fin de facilitar el autotratamiento, proporcionar la información necesaria y favorecer la confianza y comunicación con los afectados, siendo una fuente de apoyo emocional<sup>25</sup>.

Desde hace años, por diferentes motivos (entre ellos personales), he sentido un especial interés por las enfermedades crónicas. Durante mis estudios de enfermería, empecé a escuchar la terminología de enfermedades raras; esta palabra me llamó la atención y me hizo investigar algo más sobre ella: significado, experiencias, enfermedades que incluye, etc. Entre ellas apareció la hemofilia, una patología conocida desde hace tiempo pero poco estudiada y algo olvidada por los enfermeros.

Todo esto, me ha llevado a indagar y profundizar en la importancia de la enfermería ante los pacientes hemofílicos, ya que existe un vacío e indiferencia en torno a los cuidados. El fin del trabajo, consiste en conocer el papel que desempeñan los profesionales enfermeros en esta patología, con el objetivo de mejorar la calidad de vida y prevenir los factores de riesgo de estos pacientes.

### **OBJETIVOS**

- Informar a los pacientes y familiares acerca de los cuidados que le permitan llevar una buena calidad de vida.
- Valorar los beneficios que ofrecen los diferentes tratamientos hemofílicos.
- Educar al paciente para el autocuidado en el acceso venoso y en la administración de los factores de coagulación.

### **METODOLOGÍA**

Se realizó una revisión bibliográfica en las bases de datos de Ciencias de la Salud: Bdenf biblioteca virtual en salud, Biblioteca Cochrane Plus, BioMed Central Open Access, Evidentia Revista de Enfermería Basado en la Evidencia, CiberIndex: portal de recursos de enfermería y cuidados de la salud de la fundación Index, SciELO Scientific Electronic Library Online, Cinahl Complete, Fundación Pfizer: publicaciones, PMC; US National Library of Medicine, Elsevier Doyma Spanish Medical Collection y Science direct y, en la base de datos Multidisciplinar: Dialnet Plus. Además, se han utilizado documentos oficiales del Ministerio de Sanidad y libros de hemofilia.

Las palabras claves que han sido usadas para realizar la búsqueda son: enfermedades raras, coagulopatías congénitas, hemofilia A y B, tratamiento hemofílico, profilaxis, alteraciones musculoesqueléticas, calidad de vida, ejercicio físico, cuidados orales, autotratamiento y cuidados de enfermería en hemofilia. Todos estos términos han sido combinados con los operadores booleanos “AND”, “OR” y “NOT”.

De los resultados obtenidos se han excluido aquellos artículos que tienen una antigüedad mayor a 14 años.

## **DESARROLLO**

### **1. Alteraciones Muculoesqueléticas**

Las hemorragias musculares y articulares son los síntomas más comunes en las personas hemofílicas; los músculos del antebrazo, glúteos, pantorrilla, psoas-ilíaco y las articulaciones del codo, rodilla y tobillo son las que se ven afectadas con más frecuencia (Anexo 10, 11, 12). Estos episodios van acompañados de dolor a corto-largo plazo y suponen una limitación para estos pacientes en su vida cotidiana (Anexo 13, 14, 15). Por ello, es importante anticiparnos para impedir secuelas posteriores, así como, posibles hospitalizaciones<sup>26, 27</sup>.

En el año 1868, Volkmann manifestó que las hemorragias ocurrían de forma espontánea o secundarias a traumatismos y, en el 1892, König relacionó los sangrados en las articulaciones con la posterior aparición de artritis. Además, éste último nombró las tres etapas clínicas relacionadas con la misma: aguda (definió la sensación de “aura” como un cosquilleo y una tirantez previa a la hemorragia), subaguda y crónica<sup>28</sup>.

El tratamiento basado en la restitución rápida del factor de coagulación para lograr una hemostasia eficaz y para prevenir este tipo de lesiones, es fundamental para que los pacientes con hemofilia puedan llevar a cabo con normalidad las tareas del día a día, así como, actividades deportivas. Además, es primordial una rehabilitación apropiada tras los sangrados y unos conocimientos adecuados del paciente y de la familia sobre la enfermedad para poder percibir los síntomas con rapidez, y así administrar el tratamiento en el momento adecuado<sup>29</sup>.

La hemartrosis, hematomas musculares y hemorragias cerebrales componen el 95% de los sangrados en los hemofílicos y, en concreto, las hemorragias intra-articulares constituyen entre el 60-80% (Anexo 16). La estructura de la articulación se ve afectada en su totalidad cuando se producen los episodios; la membrana sinovial no es capaz de reabsorber todo ese líquido provocando con el tiempo la destrucción total de ésta y derivando en una artropatía hemofílica<sup>8</sup>.

Los mecanismos patogénicos implicados en la artropatía hemofílica son desconocidos, pero Stein H at al, sugieren que la sangre intra-articular tiene un efecto directo sobre el

cartílago, poniendo en movimiento una sucesión de mecanismos que perjudican a la membrana sinovial y por ende, a éste y al hueso<sup>30</sup>. Estas hemorragias pueden producirse de forma natural y espontánea, o ser el resultado de una contusión (Anexo 17)<sup>31</sup>.

Aunque no se conoce con seguridad el número de sangrados para provocar un deterioro definitivo del cartílago, generalmente, las articulaciones afectadas derivan en una artropatía cuando tienen lugar numerosas hemorragias durante un período de varias semanas (reciben el nombre de articulaciones diana). Esta artropatía crónica hemofílica puede provocar una degradación del cartílago, del hueso y una tumefacción del tejido sinovial que deriva en una sinovitis. Con el tiempo, todo esto perjudica gravemente a las personas con esta patología al impedirles una movilidad eficaz, siendo consecuencia de una mayor invalidez y un empeoramiento de la calidad de vida. Esta situación es un tema de intranquilidad tanto para los profesionales de enfermería como para los pacientes<sup>32, 33</sup>.

Pueden distinguirse dos tipos de hemartrosis diferentes: las agudas, que se caracterizan por aparecer en aquellas articulaciones preliminarmente sanas y evolucionan en un corto espacio de tiempo; las subagudas o crónicas, que están ligadas a una sinovitis previa o artropatía, la cual persevera aún haciendo uso de la medicación oportuna (Anexo 18)<sup>34</sup>.

Tanto en la hemartrosis aguda como en la crónica, la persona suele notar rigidez, dolor y cosquilleo, además, la articulación se hincha, enrojece, está caliente y sensible (Anexo 19, 20, 21, 22). La tendencia de estos pacientes es de mantener la articulación en una flexión antiálgica para disminuir la dolencia, generalmente, al administrar el factor de coagulación, ésta cesa en el momento y la sangre que se acumula suele desaparecer en poco tiempo (menos de dos semanas)<sup>32</sup>.

Para Rodríguez E.C (2008)<sup>33,34, 35</sup>, el proceso adecuado para tratar las hemartrosis se basa en: cohibir la hemorragia con la administración continua del factor de coagulación, artrocentesis, reposo suficiente, una inmovilización apropiada en la extremidad dañada, aplicación de hielo durante 15 minutos cada 4-6 horas, elevación de la articulación, comprimir la articulación con un vendaje durante las primeras 24 horas, una medicación analgésica apropiada e iniciar el ejercicio progresivamente según dolor del hemofílico.

El enfermero/a en el hospital, desempeña un papel fundamental en la prestación de la asistencia y en la coordinación de los diferentes servicios, ya que trabaja con el paciente y la familia para determinar la causa del sangrado (si es un evento espontáneo o debido a una lesión), siendo el encargado de informar a las personas con hemofilia de todas estas recomendaciones para actuar apropiadamente en cada caso.

Evaluar constantemente el estado de las articulaciones es esencial para poder diagnosticar precozmente la artropatía, instaurando tácticas para evitar que la enfermedad siga avanzando. Es preciso que para contener la hemorragia, el tratamiento comience en el momento en el que el paciente note el “aura”<sup>36</sup>.

En cuanto a los hematomas musculares, suponen el 10% de las dificultades hemorrágicas. Los sangrados que tienen lugar en estas zonas provocan una mayor masa muscular con una disminución del movimiento, dolor a la hora de la movilidad, contractura en flexión de la articulación contigua, cambios en el color de la piel e incremento de consistencia a la palpación del músculo perjudicado<sup>37</sup>.

Los tratamientos habituales en los sangrados musculares, según las distintas fases, pueden ser: la administración de la cantidad apropiada del factor de coagulación, analgésicos apropiados y reposo suficiente del músculo<sup>38</sup>, ejercicios isométricos e isotónicos tan pronto como cese el dolor<sup>39</sup>, Masoterapia e hidroterapia<sup>40</sup>, crioterapia<sup>41</sup>, cinesiterapia<sup>42</sup>, electroestimulación<sup>43</sup>, ultrasonidos<sup>44</sup>, etc.

En el año 2013, Paloma MJ, manifestó que a pesar de que el 80-90% de las hemorragias en hemofílicos tienen lugar en el sistema musculoesquelético, un 5-10% de éstas perjudican a otras zonas tales como: los sistemas digestivo, genitourinario y a la cavidad oral. La hematuria es quizás el tercer tipo de hemorragia más usual en estos pacientes con un 31-70%, seguido de las hemorragias gastrointestinales con aproximadamente una incidencia de 10-25% y, por último, las hemorragias orales que alcanzan un 9% de los sangrados en hemofílicos (Anexo 24)<sup>45</sup>.

Para el control y prevención de hemorragias, es preciso que el paciente hemofílico sea tratado por un amplio abanico de profesionales de diferentes disciplinas, es decir, es necesaria una atención multidisciplinar que permita progresar para conseguir una mayor esperanza y calidad de vida, que transmita al paciente información relacionada con su enfermedad y que mejore la salud tanto física como psíquica<sup>46</sup>.

## 2. Educación Sanitaria

Como promotor de la salud, el profesional de enfermería debe proporcionar unos cuidados de calidad y desarrollar estrategias para informar a los pacientes acerca de los principios que le permitan llevar un estilo de vida saludable (dieta equilibrada, realización de ejercicio, ayuda en la toma de decisiones, evaluación del dolor, etc.)<sup>47, 48</sup>.

O' Shea E. et al<sup>49</sup>, realizaron un estudio en el que participaron pacientes hemofílicos y familiares. En éste, se demostró una elevada satisfacción en cuanto al apoyo, la información y la empatía que recibieron por parte del personal de enfermería, alegando lo cómodos que se sentían hablando sobre su situación con éstos. Ensayos anteriores tales como: Holloway et al, 2004; Hacker et al, 2006; Westwood, 2006; Grogan y Timmons, 2010, etc., ya lo confirmaron.

La educación continua es de suma relevancia, según Schrijvers L. et al<sup>50</sup>, los hemofílicos van aprendiendo diferentes habilidades sobre su enfermedad a lo largo de su vida (en la adolescencia temprana aprenden la técnica de infusión, en la adolescencia media ya la realizan de manera independiente, en la adolescencia tardía adquieren competencias más complejas sobre el sangrado, etc.). Estos resultados podrían ayudar a la enfermería a adaptar la atención y la educación para el autocuidado según las diferentes fases por las que pasa el individuo.

Por todo ello, el equipo enfermero juega un papel crucial en el cuidado, en la orientación social y apoyo psicológico del paciente y de la familia, en los objetivos del tratamiento, en la obtención de mejores resultados, en el uso de medicamentos especiales, en la rutina de cuidados, en la identificación de los primeros signos de sangrado y dolor, etc.<sup>51, 52</sup>

En este sentido, hemos de destacar la información del enfermero/a a las portadoras. Éstas han sido las grandes olvidadas hasta hace pocos años en la historia de la hemofilia, tanto en los aspectos diagnósticos como en los clínicos. Se estima que este grupo es muy numeroso ya que por cada paciente hemofílico hay, aproximadamente, una media de cuatro portadoras. En cada embarazo existe un 50% de probabilidad de tener un hijo afectado y un 50% posibilidad de tener una hija que también porta la enfermedad<sup>53</sup>.

Es importante que la pareja lleve a cabo una planificación familiar antes de la concepción mediante un asesoramiento y unas recomendaciones genéticas apropiadas, con el fin de tomar una decisión sensata y asumirla con determinación. La información clara y concisa sobre las diferentes opciones de concepción disponibles, la evaluación y discusión del riesgo genético, las pruebas prenatales existentes y sus complicaciones, la forma en la que se controla la hemofilia, así como, las posibles consecuencias de heredar la enfermedad, es esencial para la resolución de esta cuestión. Además, el dictamen debe llevarse a cabo por ambos miembros de la familia con la ayuda y el apoyo del personal enfermero - médico pero, sin delegar el problema, ya que no existen decisiones correctas o incorrectas sino que dependerá de la singularidad y subjetividad de cada uno (como vivan la enfermedad, la posición adoptada ante ella, las creencias religiosas, etc.)<sup>54</sup>.

Las familias en riesgo de transmitir este trastorno hereditario de la coagulación pueden tener las siguientes opciones reproductivas: a) la concepción de forma natural con un diagnóstico prenatal durante el embarazo para determinar si el feto está o no afectado (aparte de la amniocentesis, la biopsia o muestra de vellosidades coriónicas son las pruebas primordiales), b) rechazar dichas pruebas y aceptar los riesgos y las consecuencias de tener un niño con afectación, c) no tener hijos, d) adoptar un hijo, e) considerar las técnicas de reproducción asistida y hacer uso de la donación de óvulos o de espermia, f) considerar el diagnóstico genético preimplantacional para identificar la mutación responsable y evitar la transmisión de la condición genética a la descendencia, pudiendo tener un hijo sano (Anexo 25). Estas decisiones dependerán de cuestiones étnicas y culturales así como de la idea personal que tenga la familia ante esta situación<sup>55</sup>.

El personal sanitario debe ofrecer su ayuda a estas mujeres portadoras de la enfermedad ya que concebir un niño con problemas hemofílicos puede crear en ellas un sentimiento de culpabilidad por ser transmisoras y, una ansiedad debido a la necesidad de convertirse en una cuidadora crónica. Según Barlow JH, y Ellard DR. (2006)<sup>56</sup>, el bienestar psicosocial de niños/as con enfermedades crónicas, así como el de sus padres, se ve afectado en diversos aspectos del día a día puesto que experimentan mayor inquietud en cuanto al porvenir de sus hijos/as.

Es preciso descubrir aquellos casos en los que no se lleve a cabo una vida normalizada y adaptada para poder derivarlos a los profesionales que puedan aconsejarles y orientarles adecuadamente. Sin embargo, en la actualidad no se les presta la atención suficiente, dejando a un lado todas aquellas necesidades tanto psicológicas como físicas que puedan llegar a tener. Lo ideal sería conseguir formar al personal sanitario en el reconocimiento de circunstancias complicadas y en la búsqueda de posibles soluciones tan importantes para dicha población<sup>57</sup>.

En cuanto a las vacunas, éstas pueden administrarse por cuatro vías distintas: oral, intramuscular, subcutánea e intradérmica. La mayoría de ellas se inyectan en la zona intramuscular pero, en el caso de los pacientes con hemofilia, debe inocularse por la vía subcutánea ya que disminuye el riesgo de que se produzca un hematoma muscular considerable e importante. En los niños menores de 1 año la punción se realiza en la zona anterolateral externa del muslo (vasto externo) y, a partir del año, en la región deltoidea; a la hora de insertar la aguja debe hacerse con un ángulo de 45° y coger un pellizco de la piel entre los dedos índice y pulgar para evitar llegar al músculo, comprimiendo la zona de punción aproximadamente durante unos cinco minutos (Anexo 26, 27). Los hemofílicos deben saber que no se debe administrar una dosis de factor previamente a la vacunación especialmente en las primeras horas<sup>58, 59</sup>.

La inmunización ante la hepatitis A-B es necesaria puesto que los enfermos reciben tratamientos con plasma fresco congelado o con cualquier otro producto derivado de la sangre, en el que puede no haberse producido la inactivación vírica<sup>60</sup>.

Con respecto a los cuidados orales, es esencial que las personas con trastornos de la coagulación lleven a cabo una buena salud dental para prevenir complicaciones odontológicas (caries, enfermedades de las encías, extracciones dentales, etc.) y reducir el número necesario de intervenciones quirúrgicas que pueden verse comprometidas por un excesivo sangrado. Por ello, es conveniente que los pacientes hemofílicos lleven a cabo una limpieza dental dos veces al día con un cepillo de dureza media, usen instrumentos de higiene interdental como la seda, utilicen una pasta de dientes con fluoruro (se ha demostrado que es el método más eficaz para eludir la aparición de caries consiguiendo una disminución cercana al 50%), que acudan regularmente a su dentista, que informen a sus hematólogos antes de llevar a cabo extracciones dentales o

procedimientos quirúrgicos para llevar a cabo un plan para el manejo de la hemostasis, etc.,<sup>61, 62</sup>

Otro aspecto a destacar es la medicación. El enfermero/a debe informar a los hemofílicos sobre ciertos fármacos que deben evitar ya que pueden interferir con la coagulación, entre éstos se encuentran el ácido acetilsalicílico (Aspirina/ASA) o los antiinflamatorios no esteroideos (ibuprofeno y naproxeno). Para controlar el dolor, los fármacos de primera elección son el paracetamol y el metamizol, en segundo lugar los inhibidores de ciclooxigenasa (están relacionados con una menor incidencia de hemorragia intestinal) y, por último, están los opioides<sup>63</sup>.

El ejercicio y la vida sana son tan importantes para estos pacientes como para las personas sin enfermedad aparente. Para fomentar un cuerpo fuerte y sano, es fundamental seguir una dieta equilibrada y la realización periódica de ejercicio. Aunque un alto porcentaje de personas hemofílicas tienen la creencia de que es mejor evitar la actividad física porque puede ser causante de sangrados, los enfermeros deben informar sobre el deporte ya que éste favorece un menor número de hemorragias musculares y articulares, disminuye el daño articular, fomenta un peso adecuado para prevenir que las articulaciones realicen un esfuerzo adicional por sobrepeso, mejora la fuerza, el equilibrio, la coordinación, la flexibilidad, etc. Además, a todos estos beneficios físicos hay que añadir los psicosociales: la capacidad de reducir la ansiedad y la depresión, la mejora de la autoestima y de la socialización, el aumento de la calidad de vida, etc. Por todo ello, aunque la práctica deportiva no esté libre de peligros, las ganancias superan a los inconvenientes<sup>64, 65</sup>.

En lo referido a qué deportes practicar, encontramos entre los más aconsejados aquellos de bajo impacto o sin contacto como caminar, la natación, el tenis de mesa, el bádminton, el golf y el ciclismo. Por otro lado, los no recomendados son aquellos de alto impacto o de contacto como el rugby, el lacrosse, la lucha libre, etc.<sup>66</sup>

La hemofilia es una enfermedad rara, por ello, es fundamental que haya una conciencia sobre ella en el ámbito médico, enfermero, científico y social, con el fin de incrementar la investigación sobre nuevos procedimientos terapéuticos y diagnósticos. En estos aspectos juega un papel culminante el trabajo realizado por las asociaciones de

hemofílicos, además, son puntos de reunión, de apoyo emocional y psicológico, de información y de asesoramiento para los pacientes y familiares (Anexo 28) <sup>67</sup>.

### 3. Modalidades terapéuticas

El principio fundamental y primario del tratamiento en hemofílicos, es prevenir y tratar las hemorragias administrando los factores de coagulación necesarios. Estos sangrados deben ser resueltos precozmente (preferentemente antes de las dos horas), con el fin de impedir que la articulación quede perjudicada y desencadene en una artropatía. Existen diferentes modalidades terapéuticas entre las que destacamos dos (Anexo 29) <sup>68</sup>:

- El tratamiento a demanda: Se basa en la infusión del factor insuficiente una vez que se ha producido la hemorragia con el fin de cesar el sangrado e impedir las futuras consecuencias. La administración puede llevarse a cabo de dos formas diferentes:
  - a) Tratamiento de forma ambulatoria: puede realizarse en la casa, escuela, trabajo, etc. por autoadministración o con ayuda de los familiares. Se lleva a cabo entre los primeros 60-90 minutos desde que tiene lugar el sangrado. Ofrece una mejora en la calidad de vida de los hemofílicos al evitar traslados continuos al hospital, así como, hospitalizaciones prescindibles. Para ello, es necesario facilitar a los pacientes y cuidadores una educación sanitaria oportuna, por parte de los profesionales de enfermería, a la hora de tratar las hemorragias, limitar las dificultades inminentes, almacenar los factores, los preparativos, la venopunción, la durabilidad del tratamiento, etc. <sup>69, 70</sup>
  - b) Tratamiento en los hospitales o clínicas: el hemofílico asiste al hospital tras una hemorragia para recibir los factores de coagulación VIII o IX por parte de los enfermeros/as, después de haber comenzado las medidas necesarias en casa. Una de las principales desventajas es el tiempo que el paciente tarda en llegar, no pudiendo atender propiciamente la hemorragia. <sup>69, 70</sup>

Novelo GB. et al <sup>71</sup>, realizaron un ensayo para comparar a 15 pacientes que seguían un tratamiento domiciliario, con 26 enfermos que recibían la infusión en el hospital. Los resultados manifestaron que, de forma ambulatoria, se redujo en un 50% el uso de

factores de coagulación, así como, un 34% de los gastos sanitarios. Además se impidieron hospitalizaciones innecesarias y disminuyó el daño articular.

- El tratamiento profiláctico: La profilaxis en la hemofilia aparece referenciada por primera vez en América del Norte, sin embargo, es en Suecia a finales de los años 50, cuando se lleva a cabo un estudio significativo sobre las ventajas de este tratamiento, en el cual, 60 pacientes entre 3 y 32 años consiguieron alcanzar un elevado estado de bienestar respecto a las actividades de la vida diaria al mantener un nivel de factor mayor al 1%<sup>72</sup>.

En la actualidad, es el de elección para los pacientes hemofílicos y consiste en la administración de los coagulantes durante varios días de la semana con un mínimo de 45 semanas al año, con el fin de evitar la frecuencia de posibles hemorragias y el inicio de la artropatía en las articulaciones diana<sup>11</sup>. Existen tres tipos de profilaxis:

- a) Profilaxis primaria: Es un tratamiento ininterrumpido que tiene su comienzo con el primer sangrado articular (previo al deterioro de la articulación) o antes de los dos años de edad, sin que haya evidencia de una enfermedad articular identificada. Su objetivo es impedir los hemartros y la artropía<sup>73, 74, 75, 76, 77, 78</sup>.
- b) Profilaxis secundaria: Esta prevención empieza después de los 2 años de edad, o cuando tiene lugar la segunda hemorragia de la articulación. Sigue sin haber certeza de enfermedad articular y, aunque no revierte el daño causado, permite un desarrollo de la enfermedad más favorable y disminuye la cantidad de episodios hemorrágicos<sup>73, 74, 75, 76, 77, 78</sup>.
- c) Profilaxis terciaria: Tratamiento continuado que se origina tras el deterioro de la articulación a cualquier edad. Intenta posponer el avance y desarrollo de la artropatía y disminuir los síntomas<sup>73, 74, 75, 76, 77, 78</sup>.
- d) Profilaxis intermitente: Tiene como finalidad impedir hemorragias por lapsus de tiempo no mayores a 45 semanas al año<sup>73, 74, 75, 76, 77, 78</sup>.

El estudio realizado hace 8 años por Khair K. et al<sup>79</sup>, manifestó que la adherencia deficiente al tratamiento es la barrera más común encontrada por los enfermeros/as cuando se lleva a cabo la profilaxis. Por tanto, programas de educación y tratamientos

individualizados sobre cómo llevar a cabo la administración y la adhesión, son medidas necesarias para una mejor evolución de la enfermedad.

En el 2001, Kyngäs H. y Rissanen M.<sup>25</sup> descubrieron que el apoyo de los enfermeros/as fue el parámetro más potente para asegurar el correcto seguimiento de la terapia hemofílica por parte de los pacientes (quién recibió dicha ayuda tuvo una adhesión al régimen terapéutico 7,3 veces superior a aquellos que no lo recibieron).

Los estudios JOS (the Joint Outcome Study) y ESPIRIT (Evaluation Study on Prophylaxis: a Randomized Italian Trial) manifestaron las ventajas de la profilaxis sobre el tratamiento a demanda en cuanto a una mejor evolución de las hemartrosis y una menor prevalencia de artropatía. En el ensayo JOS, se dividieron 65 niños hemofílicos graves menores de 30 meses en dos grupos: uno de profilaxis continúa estándar y otro sometido a un tratamiento intensivo a demanda. Tras 6 años de seguimiento, el riesgo relativo de daño articular en el grupo de tratamiento a demanda fue seis veces mayor que en los pacientes bajo profilaxis (Anexo 30)<sup>80</sup>. En el segundo artículo llevado a cabo en el Royal Free de Londres, se analizaron 133 enfermos hemofílicos, observándose que la aparición de sangrados espontáneos es significativamente menor en aquellos pacientes con profilaxis. Además, se producía un consumo de factor tres veces menor comparado con el tratamiento a demanda<sup>81</sup>.

Además de que los beneficios de la profilaxis en la preservación de las articulaciones son claras, las ventajas son mucho más generalizadas debido a que, se produce una disminución en la discapacidad del enfermo, una mejor calidad de vida, menos ingresos hospitalarios y un descenso en la probabilidad de hemorragias cerebrales y musculares<sup>82</sup>.

#### **4. Administración de los factores de coagulación**

Es fundamental por parte del personal de enfermería explicar al paciente la forma de preparar los factores de coagulación. Debido a la existencia de numerosas empresas farmacéuticas que los fabrican, no hay una única manera de reconstituir dichos productos. En las instrucciones de cada uno de ellos se describe el procedimiento más adecuado, además, cada embalaje contiene los materiales necesarios para llevarlo a cabo.

Sin embargo, a continuación se detalla la actuación que se debe seguir de una forma generalizada<sup>83, 84, 85, 86</sup>:

1. Verificar que el fármaco y la dosificación es la correcta.
2. Si fuese necesario, templar el vial del disolvente a una temperatura ambiente (no superar los 35-37 °C).
3. Comprobar que el medicamento no está caducado y que todos los materiales para llevar a cabo la reconstitución están en el envase; jeringa precargada, vial de liofilizado, palomilla, etc. (Anexo 31).
4. Llevar a cabo una lavado de manos como requisito para una buena asepsia.
5. Romper los precintos de los viales y desinfectar los tapones de goma.
6. Emplear los adaptadores para pasar el disolvente (vial o jeringa precargada) al vial de liofilizado.
7. Voltear suavemente el vial para que se diluya totalmente el polvo en la disolución. Es importante no agitar intensamente con el fin de impedir la creación de espuma (la solución debe ser translúcida), así como, la utilización exclusiva de la jeringa precargada del estuche para llevar a cabo la reconstitución (Anexo 32, 33 34).
8. Disuelto el liofilizado, introducirla en una jeringa cualquiera estéril y desechable, generalmente debe inyectarse inmediatamente (Anexo 35).

El tema de la conservación de los factores de coagulación, es también muy importante. Antiguamente, se guardaban en frigoríficos que mantenían una temperatura entre los 2 y los 8 °C. Hoy día, la mayor parte de los productos pueden mantenerse a temperatura ambiente entre los 25 y 28 °C por lapsos de tiempo superiores a 3-6 meses. Sin embargo, es recomendable comprobar el prospecto por si fuesen precisos unos requisitos especiales en su conservación y traslado, además, en zonas con climas cálidos o si se viaja en coche, se debe aconsejar la utilización de acumuladores de frío por si fuesen precisos<sup>87</sup>.

Así mismo, los enfermeros/as deben informar sobre la administración del tratamiento. Los factores de coagulación siempre se administran vía venosa (en forma de bolos o mediante bombas de infusión continua), ya sea a través de la canalización de una vena periférica, de un dispositivo de acceso venoso central o de una fístula arteriovenosa (Anexo 36). Los profesionales de enfermería, somos los encargados de realizar esta

técnica, por lo tanto, necesitamos una serie de conocimientos esenciales sobre cómo llevar a cabo el procedimiento, así como, la correcta elección del acceso venoso. Si seguimos estos pasos de manera apropiada, conseguiremos ofrecer una asistencia de calidad que aumentará el confort de estos pacientes<sup>88,89</sup>.

El tema de las tunelizaciones es primordial. Éstas se basan en canalizar la misma vena utilizando el mismo punto de inyección, consiguiendo una clase de conducto o “fístula” artificial que favorece el acceso venoso a lo largo del tiempo (por aumento del calibre del vaso). En la zona afectada tienen lugar una serie de cambios: la piel se ablanda, hay una variación del color (conocido vulgarmente como “peca”) y la percepción del dolor es menor al disminuir la sensibilidad en la región (Anexo 40, 41, 42)<sup>58</sup>.

Cuando la punción venosa periférica no es factible, los dispositivos de acceso venoso central (CVAD) y las fístulas arteriovenosas son alternativas valiosas. Los CVAD, suelen utilizarse en los bebés y niños ya que sus venas periféricas son pequeñas e inmaduras y, por lo tanto, de difícil acceso para los enfermeros/as. También, se usa en adultos cuyas venas superficiales están ya “desgastadas” por su uso continuo y en niños que no colaboran. Hay dos tipos de CVAD: los externos y los reservorios subcutáneos, como por ejemplo el Porth-a-Cath (Anexo 43, 44); éstos últimos son los más utilizados. Otra opción, es el empleo de las fístulas en aquellos pacientes que han experimentados persistentes dificultades con los CVAD<sup>90</sup>.

Una función fundamental de la enfermería consiste en la realización de una educación sanitaria en aquellos pacientes con un acceso venoso central. Este dispositivo se implanta quirúrgicamente (en el caso de ser subcutáneo se coloca aproximadamente debajo de la zona de la clavícula), por ello, la enseñanza debe centrarse en la importancia del lavado de manos y en la realización de una técnica aséptica. Para el mantenimiento de los CVAD, se procederá a lavar la piel circundante antes de la infusión del factor; primero con agua y jabón, posteriormente desinfectando con chlorhexidina al 2% o con povidona yodada al 10%. Se pueden utilizar cremas tópicas para disminuir el dolor (crema EMLA: lidocaína y prilocaína al 2,5% o ELA-Max: lidocaína al 4%), limpiando después la zona. Para terminar, hay que destacar dos aspectos importantes: la aguja que se emplea es una Huber o Gripper (Anexo 45, 46) y, es preciso sellar el CVAD con heparina o suero salino al acabar el procedimiento<sup>89,90</sup>.

## **CONCLUSIONES**

- La información, el apoyo y la empatía que reciben los hemofílicos de los enfermeros/as, mejora su satisfacción y les hace sentirse más cómodos a la hora de realizar los autocuidados.
- Los hemofílicos, con el aprendizaje recibido por el profesional enfermero, adquieren diferentes habilidades sobre su enfermedad, lo que produce una mayor autonomía en su vida cotidiana.
- Es importante que la pareja lleve a cabo una planificación familiar y unas recomendaciones genéticas. La información clara y concisa sobre las diferentes opciones, por parte del personal de enfermería, favorece la toma de decisiones. En caso contrario, concebir un niño hemofílico puede crear en las portadoras un sentimiento de culpabilidad por ser transmisoras, así como, ansiedad por convertirse en una cuidadora crónica.
- Los cuidados orales, el ejercicio físico y la vida sana, son fundamentales para realizar correctamente las actividades de la vida diaria. Por ello, se debe educar a los pacientes en este sentido, mejorando así su calidad de vida.
- El tratamiento domiciliario reduce en un 50% el uso de los factores de coagulación y, disminuye en un 34% los gastos sanitarios. Además, impide hospitalizaciones innecesarias y el daño articular.
- La falta de adherencia al tratamiento es la barrera más común encontrada por la enfermería cuando se lleva a cabo éste, por tanto, los programas educativos sobre la administración y la adhesión son necesarios para una mejor evaluación de la enfermedad. El apoyo de estos profesionales sanitarios es el parámetro más potente para asegurar el correcto seguimiento de la terapia hemofílica.
- La profilaxis en la hemofilia consigue alcanzar un elevado estado de bienestar respecto a las actividades de la vida diaria al mantener un nivel de factor mayor al 1%, mejorando la evolución de la hemartrosis y disminuyendo la prevalencia de artropatía, sangrados, hemorragias internas, hematomas, etc., respecto al tratamiento a demanda.
- La enseñanza en cuanto a la canalización de la vía, disminuye los problemas respecto a la administración y favorece el autotratamiento.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Ana Sist Sanit Navar.* 2008; 31(2):9-20. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es)
2. Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit.* 2008; 6(1):157-178.
3. Castillo-González D. Hemofilia: aspectos históricos y genéticos. *Rev Cubana de Hematol, Inmunol y Hemoter* 2012; 28(1):22-33.
4. Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón J.R. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *An Sist Sanit Navar.* 2007; 30(2): 177-190. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272007000300002&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272007000300002&lng=es)
5. Sánchez-Valverde F, García Fuentes M. Enfermedades raras: el reto de la medicina en el siglo XXI. *An Sist Sanit Navar.* 2008; 31(2): 5-8. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400001&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400001&lng=es)
6. Bruno MLH, Loureiro LÁ, Lewis W, Gabriel L, Segovia A, Grecco IR. Situación de salud oral de niños uruguayos portadores de coagulopatías hereditarias. *Centro Hospitalario Pereira Rossell, Montevideo, Uruguay. Univ Odontol* 2011; 30(64):31.
7. Franchini M, Mannucci PM. Past, present and future of hemophilia: a narrative review. *Orphanet J Rare Dis.* 2012; 7(1):1-8.
8. García-Chávez J, Majluf-Cruz A. Hemofilia. *Gac Méd de Méx.* 2013; 149:308-21.
9. Hemofilia: Aspectos organizativos. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2012. Disponible en: [http://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/medicinaTransfusional/publicaciones/docs/Hemofilia\\_AspectosOrganizativos.pdf](http://www.msssi.gob.es/profesionales/saludPublica/medicinaTransfusional/publicaciones/docs/Hemofilia_AspectosOrganizativos.pdf)

10. Isidro de Pedro, AI. Afrontamiento y mejora de la calidad de vida en afectados de hemofilia. *Psychosocial Intervention*. 2002; 11(3):333-348.
11. Guías para el tratamiento de la Hemofilia. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2012. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1513.pdf>
12. Fauci A, Braunwald E, Kasper D, Hauser S, Longo D, Jameson J, et al. *Harrison Principios de Medicina Interna*. 17 ed. México: McGraw-Hill Interamericana; 2008.
13. Farrugia A. Guía para la Evaluación de Concentrados de Factores de Coagulación para el Tratamiento de la Hemofilia. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2011. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1272.pdf>
14. Zoulim F, Bailly F, de Lyon HC, Lyon F. Nuevos Enfoques para el Tratamiento de la Hepatitis C en Pacientes con Hemofilia. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2012. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1483.pdf>
15. Gimenez Cruz G. Hemofilia y hepatitis B. *AMC* 2008; 50(3):58.
16. Rivero Jiménez RA. Antecedentes, diagnóstico y estudio evolutivo de la hepatitis C y la hemofilia. *Rev Cubana de Hematol, Inmunol y Hemoter*. 2009; 25(1).
17. Batlle FJ, Villar A, Liras A, Altisent C, Brito D, Alonso C, et al. Recomendaciones para la selección y uso de productos terapéuticos para el tratamiento de la hemofilia y otras coagulopatías congénitas. Madrid: Real Fundación Victoria Eugenia; 2006.
18. Ragni M, Sherman K, Jordan J. Viral pathogens. *Haemophilia* 2010; 16(5):40-46.
19. Rivero Jiménez RA. Tratamiento de la infección en la hepatitis C y la hemofilia. *Rev Cubana de Hematol, Inmunol y Hemoter*. 2009; 25(1).
20. García-Candel F, Cabañas-Perianes V, Moreno-Moreno M, Majado J, Salido-Fierrez E, Moraleda JM. Profilaxis en hemofilia: experiencia de un hospital de tercer nivel. *Rev Hematol Mex*. 2011; 12(4):249-256.
21. Yuste VJ, Álvarez MT, Salces MM, Rivas I, Fernández I, Butta N. Presente y futuro de la profilaxis en hemofilia. IX Curso de Formación Continuada

- Trombosis y Hemostasia. Madrid: Hospital Universitario La Paz; 2014.  
Disponible en: [http://cursotrombosisyhemostasia.com/pdf2014/15\\_PRESENTE-FUTURO-PROFILAXIS-HEMOFILIA.pdf](http://cursotrombosisyhemostasia.com/pdf2014/15_PRESENTE-FUTURO-PROFILAXIS-HEMOFILIA.pdf)
22. Bermeo SM, Silva CT, Fonseca DJ, Restrepo CM. Hemofilia: diagnóstico molecular y alternativas de tratamiento. Colomb Méd. 2007; 38(3):308-315.
23. González-Figueroa M, Canales-Muñoz JL, Aguayo-Alcaraz G, Zamora-Vázquez G. Costo directo de la atención médica en niños con hemofilia. Rev Méd Inst Mex Seguro Soc. 2010; 48 (2): 199-204.
24. Del Barrio JA, Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. An Sist Sanit Navar. 2008; 31(2): 153-163.  
Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400011&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400011&lng=es)
25. Khair K. Minimizing joint damage: the role of nurses in promoting adherence to hemophilia treatment. Orthop Nurs. 2010; 29(3):193-200.
26. Castillo-González DC, Machín-García S, Macías-Pérez I, Agramonte-Llanes O, González-Otero A, Serrano-Mirabal J. Hemorragias poco usuales en pacientes con hemofilia. Rev Cubana Hematol Inmunol Hemoter. 2015; 31(2): 204-210.  
Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892015000200011&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892015000200011&lng=es)
27. Rodriguez-Merchan E. Prevention of the Musculoskeletal Complications of Hemophilia. Adv Prev Med. 2012; 2012:1-7. Disponible en: <http://www.hindawi.com/journals/apm/2012/201271/cta/>
28. Alemán Navarro CM, Doménech Abellán E, Serrano García C, Gilabert Úbeda A, Valero F, Sarabia Tirado F. Papel del radiólogo en el estudio de la hemofilia en edad pediátrica. Granada: Sociedad Española de Radiología Médica; 2012.  
Disponible en: [http://postereng.netkey.at/esr/viewing/index.php?module=viewing\\_poster&task=&pi=111664](http://postereng.netkey.at/esr/viewing/index.php?module=viewing_poster&task=&pi=111664)
29. Montalvo Martínez R. Problemas articulares y musculares en hemofilia. Fedhemo. 2015; (68):26-28. Disponible en: [http://fedhemo.com/wp-content/uploads/2015/05/FEDHEMO-68\\_web-2.pdf](http://fedhemo.com/wp-content/uploads/2015/05/FEDHEMO-68_web-2.pdf)

30. Doria A. State-of-the-art imaging techniques for the evaluation of haemophilic arthropathy: present and future. *Haemophilia*. 2010; 16:107-114. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20590865>
31. Guidelines for the management of hemophilia. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2005. Disponible en: [http://www.hemoacademy.cz/dokumenty/guidelines\\_mng.pdf](http://www.hemoacademy.cz/dokumenty/guidelines_mng.pdf)
32. Silva M, Luck J, Llinás A. Sinovitis hemofílica crónica: el papel de la radiosinovectomía. Québec: World Federation of Hemophilia; 2004. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1177.pdf>
33. Rodríguez Merchán EC. Las hemorragias articulares (hemartrosis) en la hemofilia. El punto de vista de un cirujano ortopedista. Québec: World Federation of Hemophilia; 2008. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1156.pdf>
34. Sossa Melo C, Helena Solano M, Wandurraga E, Jiménez Sanguino S, Galvis Cárdenas H, Pèrez Martínez C. Hemofilia y Osteoporosis. *MedUNAB*. 2008; 11(3):223. Disponible en: <http://132.248.9.34/hevila/Medunab/2008/vol11/no3/5.pdf>
35. Chandy M. Opciones de tratamiento para la atención de la hemofilia en países en vías de desarrollo. Québec: World Federation of Hemophilia; 2005. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1185.pdf>
36. Paloma M. Sangrados en otras localizaciones. In: Jiménez Yuste V, ed. Atlas de hemofilia. Salerno: Momento Médico; 2013. p. 83-89.
37. López Fernández MF, Batlle Fonrodona J. Hemartrosis. In: Jiménez Yuste V, ed. Inhibidores en Hemofilia. Madrid: Momento Médico; 2009. p. 35-50.
38. Núñez R. Hematomas musculares. In: Jiménez Yuste V, ed. Atlas de hemofilia. Salerno: Momento Médico; 2013. p. 53-57.
39. López-Cabarcos C, Querol F, Moreno S, Crespo A, Cuesta R, Alonso C, Altisent C, et al. Recomendaciones sobre Rehabilitación en Hemofilia y otras Coagulopatías Congénitas. Madrid: Real Fundación Victoria Eugenia; 2009. Disponible en: [http://www.hemofiliagipuzkoa.org/files/home/475\\_recomendaciones-sobre-rehabilitacion-en-hemofilia-y-otras-coagulopatias-congenitas.pdf](http://www.hemofiliagipuzkoa.org/files/home/475_recomendaciones-sobre-rehabilitacion-en-hemofilia-y-otras-coagulopatias-congenitas.pdf)

40. Manual de Reabilitação na Hemofilia. Brasília: Ministerio da Saúde; 2011. Disponible en: [https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual\\_reabilitacao\\_hemofilia.pdf](https://bvsm.s.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual_reabilitacao_hemofilia.pdf)
41. Monsoliu RN, Fuentes FQ. Rehabilitación de los hematomas musculares en los pacientes hemofílicos. Rehabilitación. 2005; 39(2):59-65.
42. Benito González M, Machado Zavarce E. Introducción a la cinesiterapia. In: Melián Ortiz A, Fernández de las Penas C, ed. Cinesiterapia: bases fisiológicas y aplicación práctica. Barcelona: Elsevier; 2013. p.3-5. Disponible en: [http://www.bdslibreriaeditorial.com/WebRoot/StoreES2/Shops/61625375/518B/746D/A3D0/F5EB/15A3/C0A8/29C0/FA60/CAPITULO\\_1.pdf](http://www.bdslibreriaeditorial.com/WebRoot/StoreES2/Shops/61625375/518B/746D/A3D0/F5EB/15A3/C0A8/29C0/FA60/CAPITULO_1.pdf)
43. Herrero Alonso J, Abadía García de Vicuña, O, Morante Rábago J, García López J. Parámetros del entrenamiento con electroestimulación y efectos crónicos sobre la función muscular (I). Arch Med Dep. 2006; 23(116):455-462. Disponible en: [http://www.bdslibreriaeditorial.com/WebRoot/StoreES2/Shops/61625375/518B/746D/A3D0/F5EB/15A3/C0A8/29C0/FA60/CAPITULO\\_1.pdf](http://www.bdslibreriaeditorial.com/WebRoot/StoreES2/Shops/61625375/518B/746D/A3D0/F5EB/15A3/C0A8/29C0/FA60/CAPITULO_1.pdf)
44. Guodemar Pérez J. Patologías Musculoesqueléticas en la hemofilia y tratamiento fisioterápico. Biociencias. 2014; (2):10-11. Disponible en: <http://www.uax.es/publicacion/patologias-muscuesqueleticas-en-la-hemofilia-y-tratamiento-fisioterapico.pdf>
45. Paloma M. Sangrados en otras localizaciones. In: Jiménez Yuste V, ed. Atlas de hemofilia. Salerno: Momento Médico; 2013. p. 83-89.
46. Sierra Aísa C. Diagnóstico y seguimiento de las lesiones musculoesqueléticas en el paciente hemofílico mediante ecografía: Comparación con los resultados de resonancia magnética [Doctorado]. Zaragoza: Universidad; 2013.
47. Barry Dhibner S. Care of the Chronically Ill Patient with a Bleeding Disorder. Rehabilitation Nursing. 2013; 40(3):197-206. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/rnj.129/pdf>
48. Khair K. Supporting adherence and improving quality of life in haemophilia care. Br J Nurs. 2013; 22(12):692-692.
49. O'Shea E, Coughlan M, Corrigan H, McKee G. Evaluation of a nurse-led haemophilia counselling service. Br J Nurs. 2012; 21(14):864-870.

50. Schrijvers L, Beijlevelt-Van der Zande M, Peters M, Lock J, Cnossen M, Schuurmans M, et al. Achieving self-management of prophylactic treatment in adolescents: The case of haemophilia. *Patient Educ Couns*. 2016. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.pec.2016.01.016>
51. Evangelista Sant'Ana R, Santos da Silva ML, Mirante Seixas Pimienta MG. Difficulties experienced by families of children and adolescents with hemophilia. *J Nurs*. 2012; 6(5):1023-1030. Disponible en: <http://www.revista.ufpe.br/revistaenfermagem/index.php/revista/article/viewArticle/2405>
52. Sherry DD. Avoiding the impact of musculoskeletal pain on quality of life in children with hemophilia. *Orthop Nurs*. 2008; 27(2):103-8.
53. Mauser-Bunschoten EP. Portadoras de hemofilia sintomáticas. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2009. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1203.pdf>
54. Portadoras de Hemofilia: ¿Qué es necesario saber? Barcelona: Fundació Privada Catalana de l'Hemofilia; 2009. Disponible en: <http://www.hemofilia.cat/castellano/publica/L-portadoras.pdf>
55. Lee CA, Chi C, Pavord SR, Bolton-Maggs PHB, Pollard D, Hinchcliffe-Wood A, et al. The obstetric and gynaecological management of women with inherited bleeding disorders—review with guidelines produced by a taskforce of UK Haemophilia Centre Doctors' Organization. *Haemophilia*. 2006; 12(4):301-336.
56. Rodríguez-Estrada L. Salud y autocuidado en madres de niños con hemofilia: estudio de casos. *Rev Costarric Psicol* 2011; 30(45-46):1-16. <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/4836521.pdf>
57. Rodríguez-Martorell FJ, Mingot ME, Palomo A, Núñez R, Pérez-Garrido R, Villar A, et al. Recomendaciones sobre Portadoras en Hemofilia. Madrid: Real Fundación Victoria Eugenia; 2009. Disponible en: [http://www.hemofiliagipuzkoa.org/files/home/488\\_recomendaciones-sobre-portadoras-en-hemofilia.pdf](http://www.hemofiliagipuzkoa.org/files/home/488_recomendaciones-sobre-portadoras-en-hemofilia.pdf)
58. Álvarez E, de la Paz Bayón M, Carnero J, Curats R, Fernández C, Sánchez A. Hemofilia: Guía práctica para enfermería. Content Ed Net Communications, S.L; 2016.

59. ¿Qué son las deficiencias poco comunes de factores de la coagulación? Quebec: World Federation of Hemophilia; 2009. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1338.pdf>
60. Keeling D, Tait C, Makris M. Guideline on the selection and use of therapeutic products to treat haemophilia and other hereditary bleeding disorders. *Haemophilia*. 2008; 14(4):671-684. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2516.2008.01695.x/pdf>
61. Brewer A. Tratamiento odontológico de pacientes con inhibidores del Factor VIII o Factor IX. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2008. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1201.pdf>
62. Scully C, Diz Dios P, Giangrande P. Cuidados orales para personas con hemofilia o con una tendencia hemorrágica hereditaria. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2008. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1165.pdf>
63. Haya S. Comorbilidades en el hemofílico de mediana edad y anciano: Planteamiento terapéutico. VII Curso de Trombosis y Hemostasia. Valencia: Hospital Universitario y Politécnico La Fe; 2012. Disponible en: <http://cursotrombosisyhemostasia.com/pdf2012/5.Comorbilidades.pdf>
64. Mulder K. Ejercicios para personas con hemofilia. Quebec: World Federation of Hemophilia; 2006. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1303.pdf>
65. Negrier C, Seuser A, Forsyth A, Lobet S, Llinas A, Rosas M, et al. The benefits of exercise for patients with haemophilia and recommendations for safe and effective physical activity. *Haemophilia* 2013; 19(4):487-498.
66. Querol F, Pérez-Alenda S, Gallach JE, Devís-Devís J, Valencia-Peris A, González Moreno LM. Hemofilia: ejercicio y deporte. *Apunts Med Esport*. 2011; 46(169):29-39. Disponible en: [http://apps.elsevier.es/watermark/ctl\\_servlet?\\_f=10&pident\\_articulo=90001817&pident\\_usuario=0&pcontactid=&pident\\_revista=277&ty=71&accion=L&origen=bronco%20&web=www.apunts.org&lan=es&fichero=277v46n169a90001817pdf001.pdf](http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90001817&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=277&ty=71&accion=L&origen=bronco%20&web=www.apunts.org&lan=es&fichero=277v46n169a90001817pdf001.pdf)
67. Del Barrio JA., Castro A. Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras. *An Sist Sanit Navar*. 2008; 31(2): 153-163.

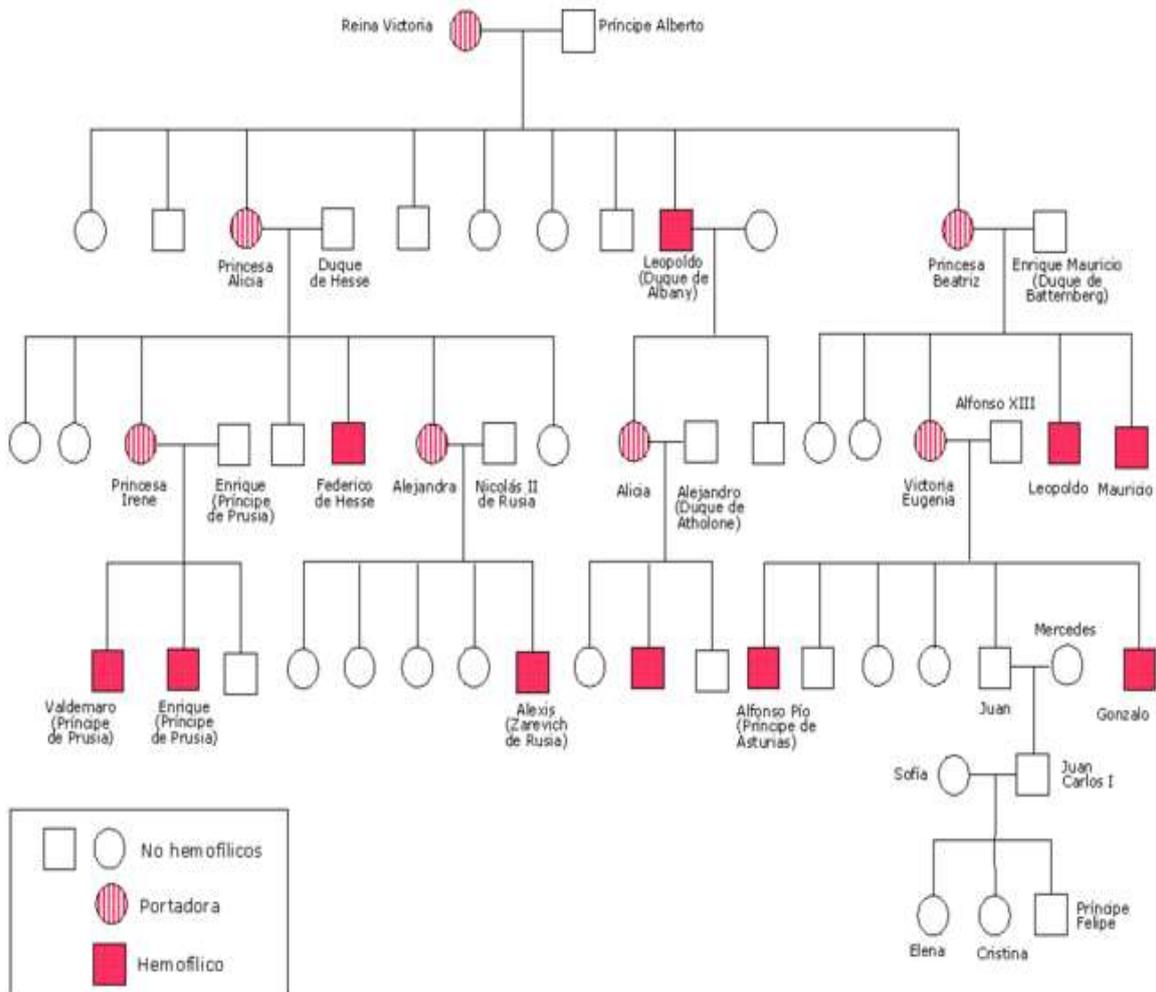
- Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400011&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400011&lng=es).
68. Lucía Cuesta JF. Modalidades terapéuticas. In: Jiménez Yuste V, ed. Atlas de hemofilia. Salerno: Momento Médico; 2013. p. 97-101.
69. Martínez Murillo C. Propuesta de recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento en hemofilia. Gac Méd Méx. 2004; 140(3):143-144. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2004/gms043ar.pdf>
70. Benítez Aranda H. Tratamiento oportuno en el paciente con hemofilia. Gac Méd Méx. 2004; 140(3). Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/gaceta/gm-2004/gms043aq.pdf>
71. Esparza Flores M. Tratamiento preventivo y domiciliario de la hemofilia. Rev Méd Inst Mex Seguro Soc. 2005; 43(1):139-141. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/imss/im-2005/ims051ag.pdf>
72. Jiménez Yuste V, Salvatierra G, Álvarez MT, Martín Salces M, Rivas I. Tratamiento profiláctico en pacientes hemofílicos con inhibidor. In: Jiménez Yuste V, ed. Inhibidores en Hemofilia. Madrid: Momento Médico; 2009. p.127-134.
73. ¿Qué es la profilaxis? Quebec: World Federation of Hemophilia; 2014. Disponible en: <http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1587.pdf>
74. Mijares ME, de Sánchez AB. Tratamiento profiláctico en la hemofilia en países de la región Latinoamericana. Un reporte del Grupo Latinoamericano para el Impulso del Tratamiento de la Hemofilia (GLAITH). Invest Clín. 2015; 56(3). Disponible en: <http://produccioncientificaluz.org/index.php/investigacion/article/viewFile/20173/20097>
75. Blanchette V. Prophylaxis in the haemophilia population. Haemophilia. 2010; 16(5):181-188. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2516.2010.02318.x/pdf>
76. Berntorp E, de Moerloose P, Ljung R. The role of prophylaxis in bleeding disorders. Haemophilia. 2010; 16(5):189-193. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2516.2010.02319.x/pdf>

77. Rossbach H. Review of antihemophilic factor injection for the routine prophylaxis of bleeding episodes and risk of joint damage in severe hemophilia A. *Vasc Health Risk Manag.* 2010; 6:59-68.
78. Berntorp E, Shapiro AD. Modern haemophilia care. *The Lancet* 2012; 379(9824):1447-1456.
79. Khair K, Lawrence K, Butler R, O'Shea E, Christie BA. Assessment of treatment practice patterns for severe hemophilia A: a global nurse perspective. *Acta Haematol.* 2008; 119(2):115-123.
80. Marilyn J, Manco-Johnson MD, Thomas C, Abshire MD, Amy D, Shapiro MD, et al. Prophylaxis versus episodic treatment to prevent joint disease in boys with severe hemophilia. *N Engl J Med.* 2007; 357(6):535-544. Disponible en: <http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa067659#t=article>
81. Khoriaty R, Taher A, Inati A, Lee C. A comparison between prophylaxis and on demand treatment for severe haemophilia. *Clin Lab Haematol* 2005; 27(5):320-323.
82. Makris M. Prophylaxis in haemophilia should be life-long. *Blood Transfus* 2012; 10(2):165-168. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3320774/>
83. European Medicines Agency [sede web]. Londres: Agencia Europea de Medicinas; 2015. BeneFIX. Disponible en: [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/000139/human\\_med\\_000671.jsp&mid=WC0b01ac058001d124](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/000139/human_med_000671.jsp&mid=WC0b01ac058001d124)
84. European Medicines Agency [sede web]. Londres: Agencia Europea de Medicinas; 2015. ReFacto. Disponible en: [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/000232/human\\_med\\_001019.jsp&mid=WC0b01ac058001d124](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/000232/human_med_001019.jsp&mid=WC0b01ac058001d124)
85. European Medicines Agency [sede web]. Londres: Agencia Europea de Medicinas; 2015. Nuwiq. Disponible en: [http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/002813/human\\_med\\_001781.jsp&mid=WC0b01ac058001d124](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/002813/human_med_001781.jsp&mid=WC0b01ac058001d124)
86. European Medicines Agency [sede web]. Londres: Agencia Europea de Medicinas; 2015. NovoEight. Disponible en:

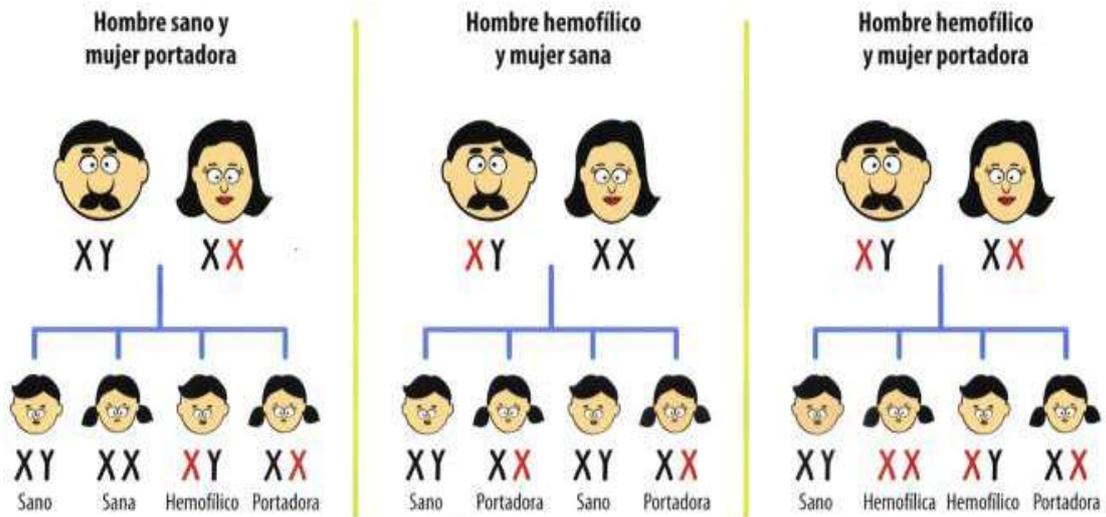
[http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/002719/human\\_med\\_001701.jsp&mid=WC0b01ac058001d124](http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/medicines/human/medicines/002719/human_med_001701.jsp&mid=WC0b01ac058001d124)

87. Álvarez Román MT. Guía de preguntas y respuestas para el viajero con Hemofilia. Madrid: Pfizer; 2012. Disponible en: <http://fedhemo.com/wp-content/uploads/2015/03/Gu%C3%ADa-para-el-viajero-con-hemofilia.pdf>
88. Carrero Caballero M. Actualización enfermera en accesos vasculares y terapia intravenosa. Madrid: Difusión Avances de Enfermería (DAE); 2008. Disponible en: [http://www.asociaciondeenfermeriaeti.com/pdfs/manual\\_completo.pdf](http://www.asociaciondeenfermeriaeti.com/pdfs/manual_completo.pdf)
89. García F. Accesos vasculares. In: Jiménez Yuste V, ed. Atlas de hemofilia. Salerno: Momento Médico; 2013. p. 107-112.
90. Valentino LA, Kawji M, Grygotis M. Venous access in the management of hemophilia. Blood Rev 2011; 25(1):11-15.

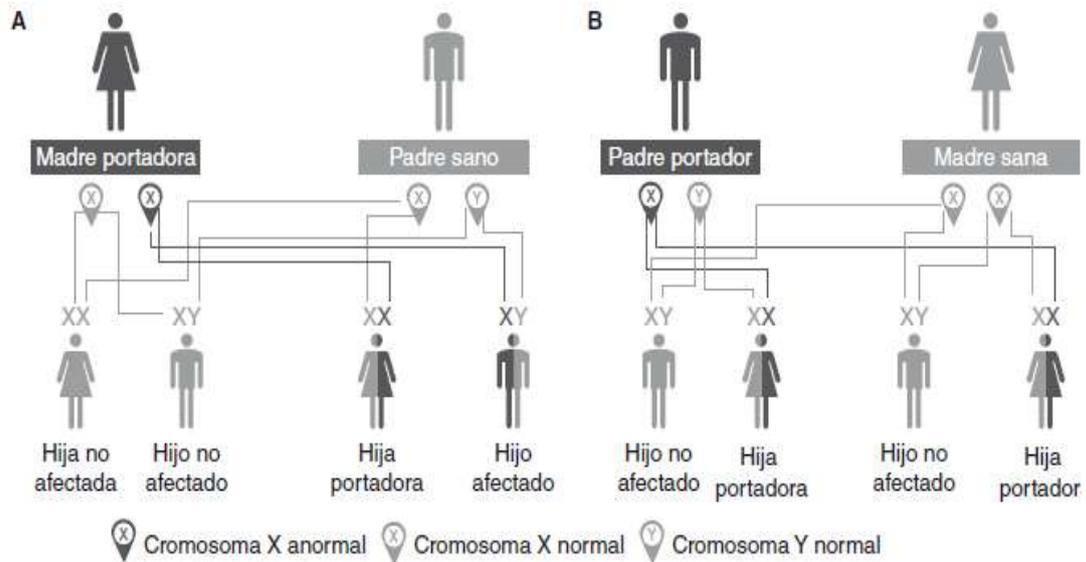
**ANEXO**



Anexo I. Árbol genealógico hemofílico de la Reina Victoria y el Príncipe Alberto.

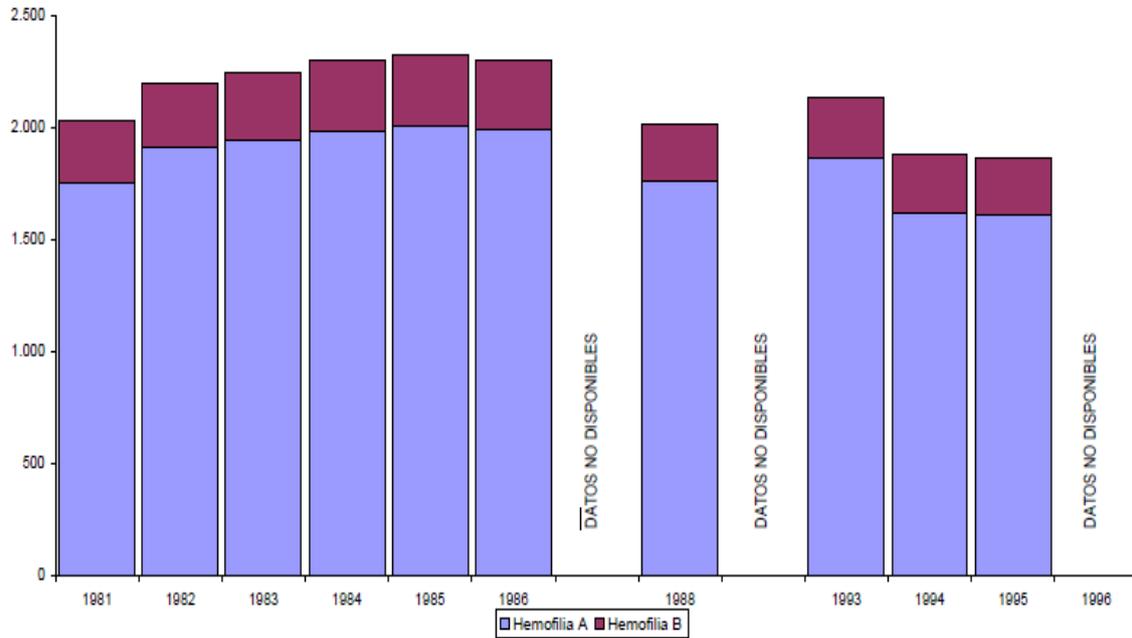


Anexo 2. Patrones de herencia en la hemofilia.

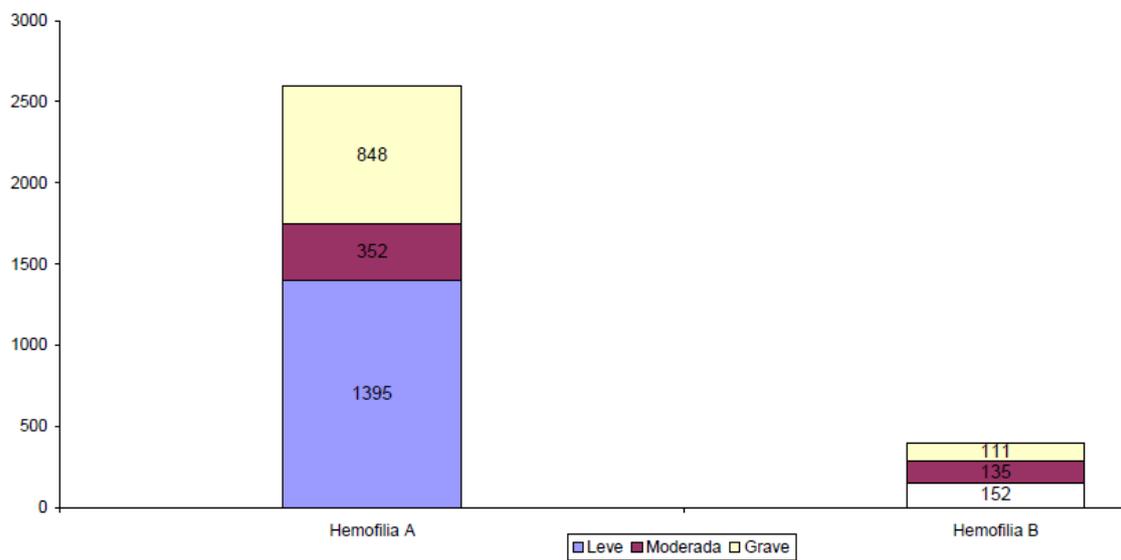


Anexo 3. Patrones de herencia en la hemofilia.

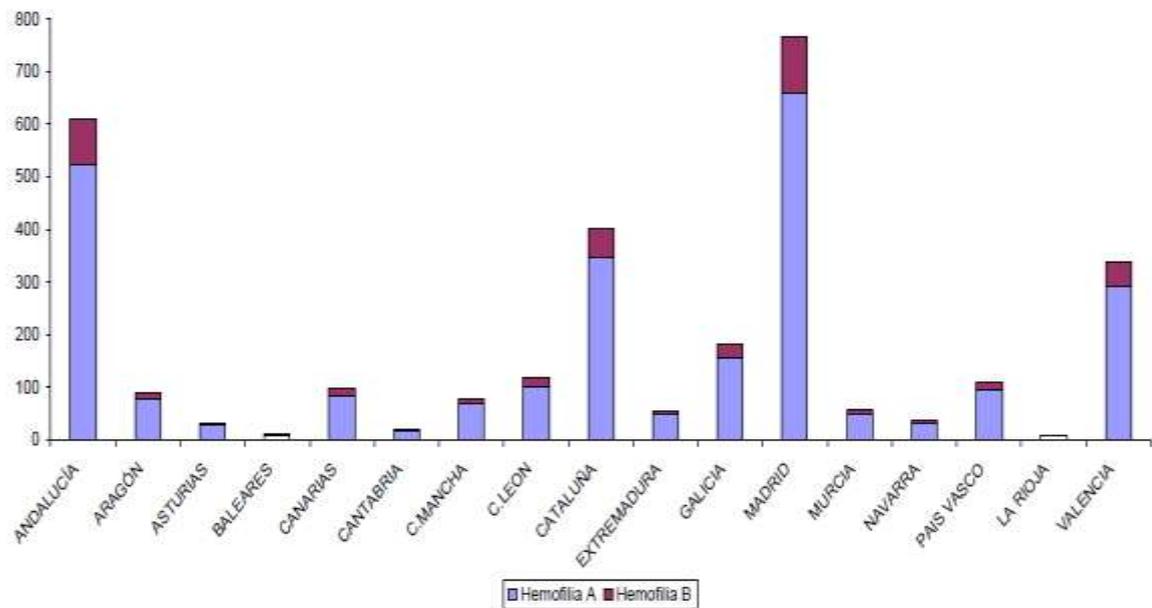
## Enfermedades Raras y Hemofilia: Un nuevo reto para Enfermería



Anexo 4. Censo realizado por la Federación Española de Hemofilia 1981-1996.



Anexo 5. Censo hemofílicos total nacional 2010, distribución por gravedad.



Anexo 6. Censo de hemofilia A y B en España, 2010. Distribución por C.C.A.A.

Zona Geográfica	Número
Mundial:	420,000
-Hemofilia A	350,000
-Hemofilia B	70,000
África	2,170
Europa	41,790
Este del Mediterráneo	17,368
Asia- sureste	7,821
India 7000	
América	33,082
Argentina:	
-Hemofilia A	1,536
-Hemofilia B	164
Brasil:	
-Hemofilia A	5,411
-Hemofilia B	886
Canada	
-Hemofilia A	1,920
-Hemofilia B	494
Chile	
-Hemofilia A	799
-Hemofilia B	129
Colombia:	
-Hemofilia A	632
-Hemofilia B	139
Cuba:	
-Hemofilia A	220
-Hemofilia B	41
Estados Unidos de América:	
-Hemofilia A	10,805
-Hemofilia B	3,359
México:	2000
Venezuela:	
-Hemofilia A	905
-Hemofilia B	262

Anexo 7. Datos estadísticos sobre el número de pacientes hemofílicos por continentes y por país (Datos obtenidos del Reporto on the WFH Global Survey 2001).

		HEMOFILIA A	HEMOFILIA B
Adultos 2.392 (80%)	Leve	1.164 (56%)	129 (42%)
	Moderada	281 (13%)	102 (33%)
	Grave	638 (31%)	78 (25%)
	<b>Total</b>	<b>2.083</b>	<b>309</b>
Pediátricos 541 (18%)	Leve	212 (45%)	19 (28%)
	Moderada	64 (14%)	22 (32%)
	Grave	196 (41%)	28 (40%)
	<b>Total</b>	<b>472</b>	<b>69</b>
Desconocida 60 (2%)	Leve	19 (48%)	4 (20%)
	Moderada	7 (17%)	11 (55%)
	Grave	14 (35%)	5 (25%)
	<b>Total</b>	<b>40</b>	<b>20</b>

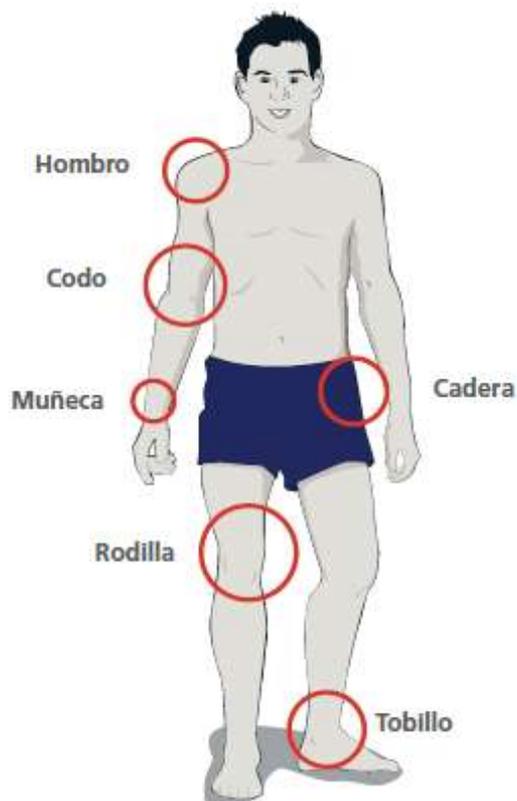
Anexo 8. Clasificación por grupos de edad, tipo de hemofilia y gravedad en el año 2010.

Clasificación	Nivel de factor %	Manifestación Clínica
Grave	< 1	Hemorragia espontánea de articulaciones y músculos
Moderada	1 a 5	Hemorragia espontánea ocasional. Sangrado severo con trauma o cirugía
Leve	6 a 40	Hemorragia severa con trauma o cirugía mayor.

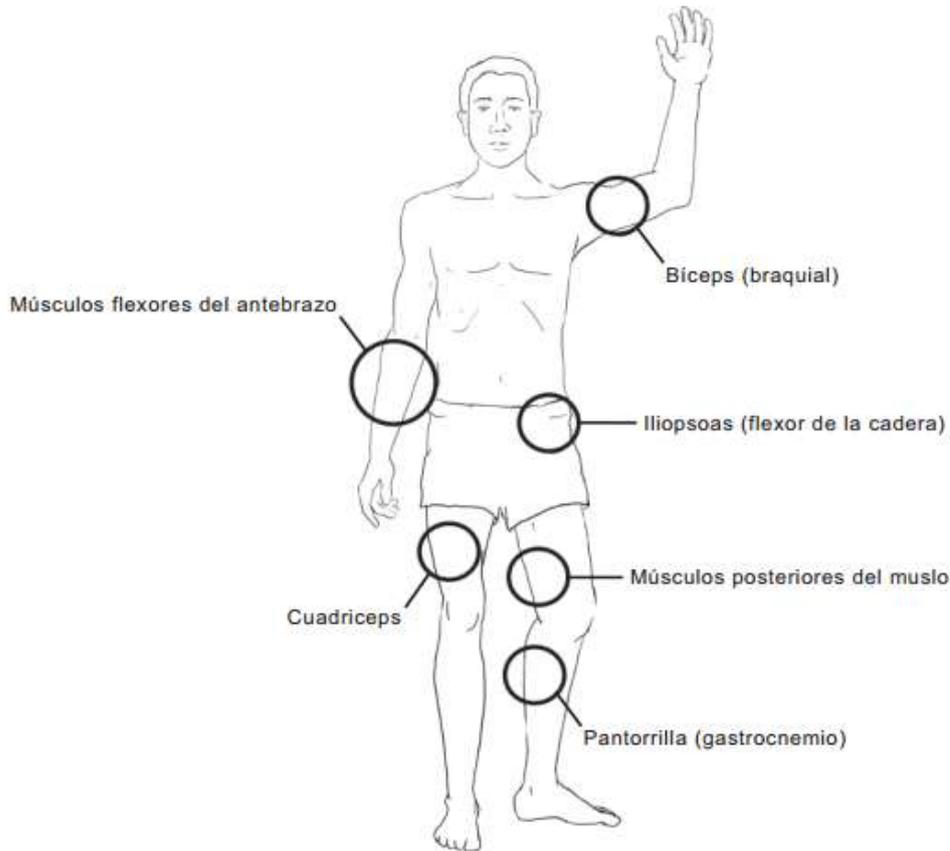
Anexo 9. Clasificación según nivel de factor anti-hemofílico.

Localización de la hemorragia	Incidencia aproximada
Hemartrosis Más frecuente en las articulaciones de rodilla, tobillos y codo. Menos frecuente en hombros muñecas y cadera	70 – 80 %
Músculos	10 – 20 %
Otras hemorragias importante	5 – 10 %
Sistema nervioso central	< 5 %

Anexo 10. Localizaciones e incidencia aproximada de las diferentes hemorragias.



Anexo 11. Localización de las hemorragias en diferentes articulaciones.



Anexo 12. Músculos afectados por hemorragias hemofílicas.

	Dolor a corto plazo (agudo)
<b>Síntomas comunes</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sensación de cosquilleo o burbujeo</li> <li>• Inflamación</li> <li>• Disminución en el rango de movimiento o uso de una articulación</li> <li>• Calor—la piel se siente tibia al tacto</li> </ul>
<b>Causas probables</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Un sangrado que necesita tratamiento</li> </ul>
<b>Riesgos si se lo ignora</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aumenta el tiempo de recuperación</li> <li>• Puede causar daño articular y conducir a un dolor crónico</li> </ul>
<b>Tratamiento recomendado</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Factor</li> <li>• R.I.C.E.</li> <li>• Medicamentos para el dolor</li> </ul>
<b>Lo que debe evitar</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• No hacer nada con el dolor</li> <li>• Medicamentos que inhiban la coagulación</li> </ul>

Anexo 13. Dolor a corto plazo (agudo).

<b>Dolor a largo plazo (crónico)</b>	
<b>Síntomas comunes</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Dura meses o más</li><li>• Rigidez articular, rango de movimiento con limitación severa</li></ul>
<b>Causas probables</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Daño provocado por muchos sangrados</li><li>• Otro daño articular</li></ul>
<b>Riesgos si se lo ignora</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Articulaciones más difíciles de mover</li><li>• Es más difícil hacer las tareas diarias</li></ul>
<b>Tratamiento recomendado</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Medicamentos para el dolor (consulte la página 6)</li><li>• Ejercicios/estiramiento</li><li>• Fisioterapia</li><li>• Métodos alternativos (consulte la página 7)</li></ul>
<b>Lo que debe evitar</b>	<ul style="list-style-type: none"><li>• No mover la articulación</li><li>• Ignorar el dolor</li><li>• Medicamentos que inhiban la coagulación</li></ul>

Anexo 14. Dolor a largo plazo (crónico).

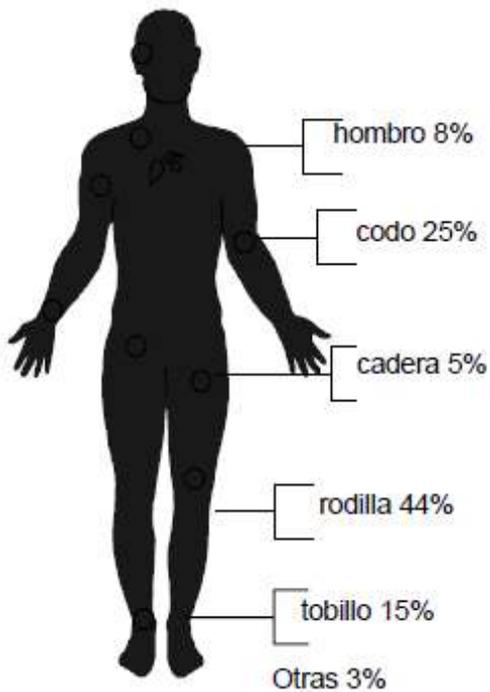


- Dolor agudo (corto plazo) por sangrados en músculos y articulaciones



- Dolor crónico (largo plazo) por artritis y otras enfermedades articulares

Anexo 15. Tipos de dolor en la hemofilia.



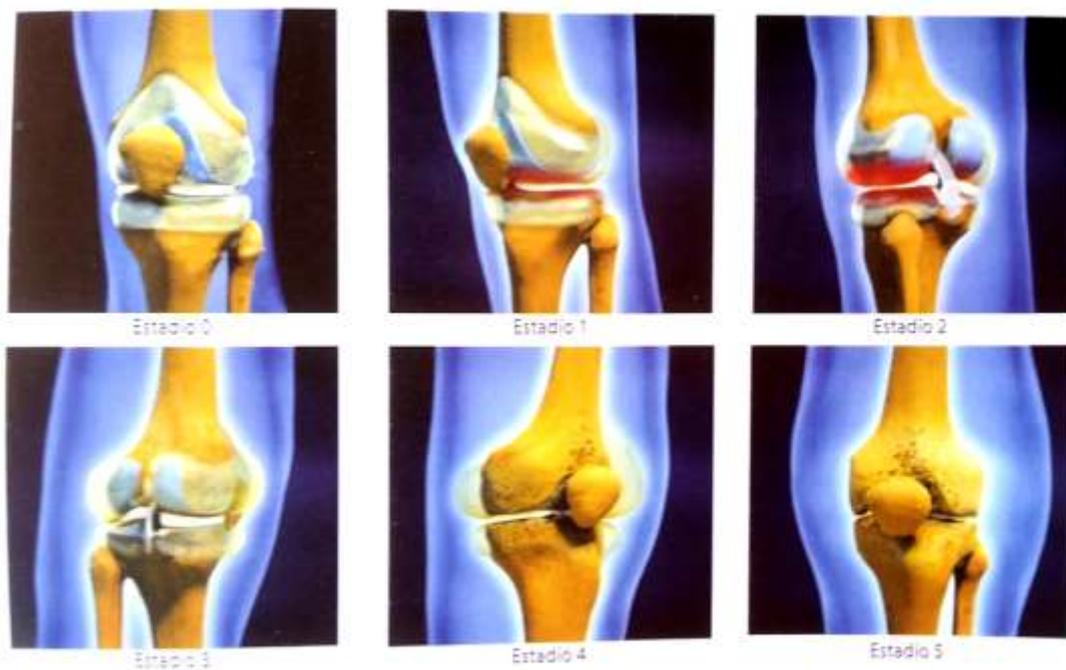
Anexo 16. Incidencia de sangrado en articulaciones específicas.

Tipo de sangrado	Localización
Grave	Articulaciones (hemartrosis)
	Músculos, especialmente en compartimentos profundos
	Mucosas de boca, nariz, y tracto genitourinario.
Que ponen en riesgo la vida del paciente	Intracraneal / espinal
	Cuello/garganta
	Gastrointestinal

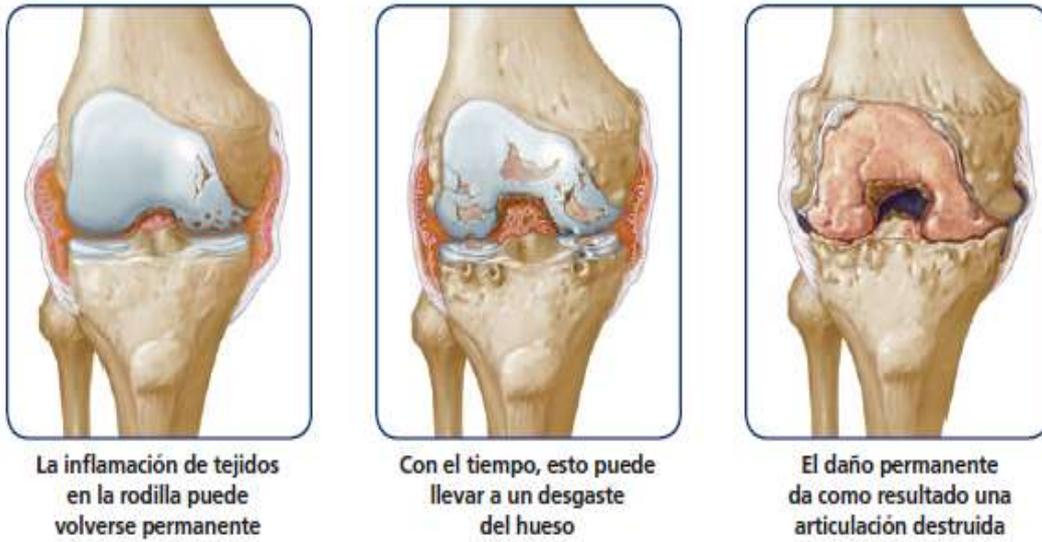
Anexo 17. Tipos de sangrado hemofílico y su localización.



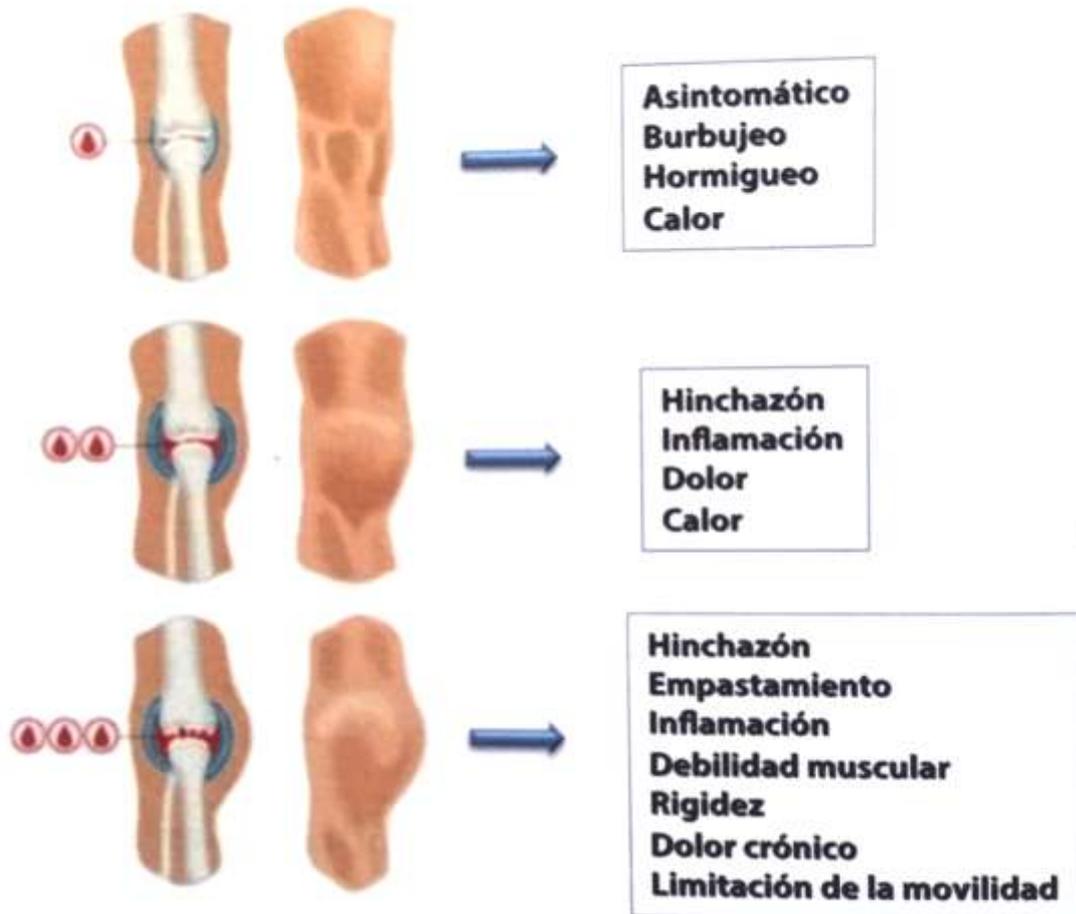
Anexo 18. Desarrollo de la artropatía hemofílica.



Anexo 19. Proceso de afección articular crónica en la hemofilia.



Anexo 20. Efectos de los sangrados articulares.



Anexo 21. Gravedad de la hemartrosis y su expresión clínica.



Anexo 22. Niño hemofílico que presenta hemartrosis aguda.



Anexo 23. Artrocentesis en paciente hemofílico con artropatía hemofílica y hemartrosis aguda.

	Grave	Moderada	Leve	Total
<b>Frenillo labial</b>	80 (56%)	111 (62%)	18 (69%)	209 (60%)
<b>Lengua</b>	31 (22%)	42 (23%)	6 (23%)	79 (23%)
<b>Mucosa bucal</b>	30 (21%)	24 (14%)	2 (8%)	58 (17%)
<b>Encías y paladar</b>	1 (1%)	1 (1%)	0	2 (0.5%)
<b>Total</b>	142	180	26	348

Anexo 24. Frecuencia anual de hemorragias bucales que precisaron tratamiento sustitutivo.

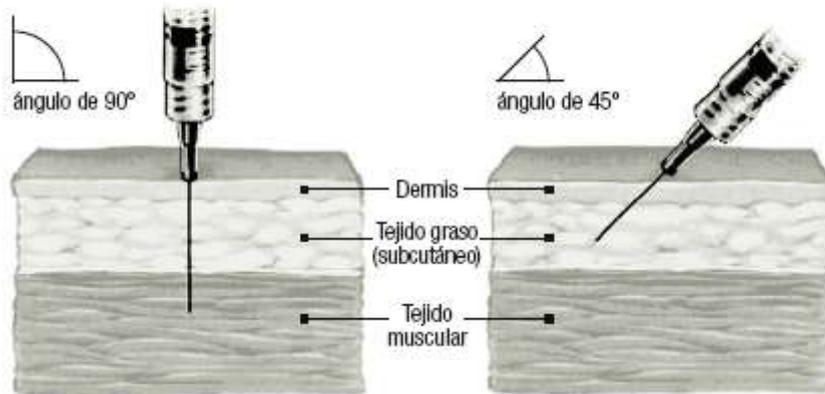
Fertilización in vitro (FIV) con diagnóstico preimplantación (DPI)	Se extraen los óvulos de la mujer y se fertilizan en el laboratorio con el esperma de su pareja. Esto es la fertilización in vitro (FIV).  Cuando los embriones están en una fase muy temprana de desarrollo se hace una prueba para determinar si tienen el gene de la hemofilia alterado. Solamente se implantan en el útero de la madre embriones que no tienen el gene de la hemofilia alterado.	Este procedimiento es costoso y no está disponible en muchas partes del mundo.  La tasa de éxito de un embarazo mediante FIV es de cerca del 30 por ciento por ciclo.  Se sigue recomendando la MVC o amniocentesis para confirmar que el feto no tenga el gene alterado.
FIV con óvulos donados	Usar óvulos donados por una mujer fértil que no sea portadora de la hemofilia garantiza que el bebé no corra el riesgo de heredar el gene de la hemofilia de su madre.	Nuevamente, la FIV es costosa, con una tasa de éxito de un embarazo cercana al 30 por ciento por ciclo. Este porcentaje es mejor con donantes jóvenes.
Selección de esperma	Solo se utiliza esperma con cromosoma X. Esto garantiza el nacimiento de una niña.	La niña aun podría heredar el gene alterado y ser portadora de la hemofilia. Podría presentar síntomas hemorrágicos y podría transmitir el gene alterado a sus hijos.  Este método solo está disponible en centros especializados como herramienta de investigación y sigue en etapa de evaluación.

Fuente: Adaptado de All About Carriers (Todo acerca de las portadoras), Sociedad Canadiense de Hemofilia.

Anexo 25. Opciones de concepción para portadoras de hemofilia.

**Vía intramuscular**

**Vía subcutánea**



Anexo 26, Comparación entre el ángulo adecuado en la vía intramuscular (1ª imagen) y la vía subcutánea (2ª imagen).



Anexo 27. Ángulo de punción adecuado en la vía subcutánea.

<p><b>ASOCIACIÓN ALAVESA DE HEMOFILIA</b> Calle Vicente Abreu, 7 Ofic. 10 01008 - Vitoria Tel. 945 24 12 53 Fax. 945 24 12 53 Email: asovalava@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN CORDOBESA DE HEMOFILIA</b> C/ Tenor Pedro Lavirgen, 2 1ª Pta. 4 14006 - Córdoba Tel. 957 38 12 90 Email: asocordoba@hemofilia.com Página web: www.sphes.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN LEONESA DE HEMOFILIA</b> Plaza Santa María del Camino, 4 24005 - León Tel. 987 20 65 94 Fax. 987 22 42 42 Email: asoleon@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA EN LA PROVINCIA DE SANTA CRUZ DE TENERIFE</b> Carrico del Hierro, 120 Viviendas Bloque 1, Local 1 - 3 38009 - Santa Cruz de Tenerife Tel. 922 65 72 01 Fax. 922 64 96 54 Email: asotenerife@hemofilia.com Página web: www.hemofiliatenefite.org</p>
<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE ARAGÓN-LA RIOJA</b> C/ Julio García Condoy, 1 bajo Ofic. 1 50018 - Zaragoza Tel. 978 74 24 00 Fax. 978 73 33 49 Email: asoaragonlarioja@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN EXTREMEÑA DE HEMOFILIA</b> asoaextremadura@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE LA COM. DE MADRID</b> C/ Virgen de Anazarra, 29 28034 - Madrid Tel. 91 729 16 73 Fax. 91 258 50 79 Email: asomadrid@hemofilia.com Página web: www.asohomadrid.org</p>	<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE LA COMUNIDAD VALENCIANA</b> Plaza Badajoz, 12 Bajo Orcha 46015 - Valencia Tel. 963577201 Fax. 963577201 Email: asovalencia@hemofilia.com Página web: www.ashecv.es.org</p>
<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE ASTURIAS</b> C/ Julián Clavería, s/n 33006 - Oviedo Tel. 986 23 07 04 Email: asoaasturias@hemofilia.com</p>		<p><b>ASOCIACIÓN MALAGUEÑA DE HEMOFILIA</b> C/ Unaje, nº 2, 2ª Eda. (Esquina Alameda Colón) 29001 Málaga Tel. 952 60 25 36 Fax. 952 22 05 40 Email: asomalaga@hemofilia.com Página web: www.hemofilia-malaga.org</p>	<p><b>ASOCIACIÓN VALLISOLETANA Y PALENTINA DE HEMOFILIA</b> C.I.D. Conde Anzures, salón nº 7 C/ Batuecas, 24 47010 Valladolid Teléfono: 983 264917 Fax: 983 590103 Email: asovalledelpalencia@hemofilia.com Web: http://www.hemofiliavalladolidpalencia.org</p>
<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE LAS ISLAS BALEARES</b> C/ San Clara Andrea 15-II, 07010 Palma de Mallorca Tel. 648 097 941 Email: asobalears@hemofilia.com www.hemobai.org</p>		<p><b>ASOCIACIÓN GALLEGA DE HEMOFILIA</b> Hotel de Pacientes C/ Las Jubias, s/n, Sernabárcena 15006 - La Coruña Tel. 981 29 90 55 Fax. 981 29 90 55 Email: asogalicia@hemofilia.com Página web: www.hemofiliagalicia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN REGIONAL MURCIANA DE HEMOFILIA</b> C/ Luna, 139 - Bajo 3 30120 - El Palmar - Murcia Tel. 968 88 66 50 Fax. 968 88 45 76 Email: asomurcia@hemofilia.com Página web: www.hemofiliamun.com</p>
<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE BURGOS</b> Centro Socio Sanitario Graciliano Urbaneja Paseo Comendadores s/n 09007 BURGOS Tel. 947 27 74 26 Móvil 685 996 978 Email: asoburgos@hemofilia.com Página Web: www.hemofiliaburgos.org</p>	<p><b>ASOCIACIÓN GUIPUZCOANA DE HEMOFILIA</b> Apartado de correos nº. 5204 20018 - San Sebastián Tel. 943 00 70 00 ext. 3464 Email: asoguiuzcoe@hemofilia.com Página web: www.hemofiliaguipuzcoa.org</p>	<p><b>ASOCIACIÓN NAVARRA DE HEMOFILIA</b> C/ Estafeta, 66 - 3º Ofic. 1 31001 - Pamplona - Navarra Tel. 948 27 19 15 Email: asonavarra@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE LA COM. DE MADRID</b> C/ Virgen de Anazarra, 29 28034 - Madrid Tel. 91 729 16 73 Fax. 91 258 50 79 Email: asomadrid@hemofilia.com Página web: www.asohomadrid.org</p>
<p><b>ASOCIACIÓN CÁNTABRA DE HEMOFILIA</b> Centro Usos Múltiples "Matías Sarriuz Gcejo" C/ Cardenal Herrera Oria, 63 Interior 37011 - Santander Tel. 942 22 38 58 Fax. 942 22 36 09 Email: asocantabria@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE LAS PALMAS</b> C/ Rafael Gª. Pérez, Plaza de los Ruizseñores, Loc. 14 - A 35014 - Las Palmas de Gran Canaria Tel. 928 38 07 08 Fax. 928 38 34 02 Email: asolaspalmas@hemofilia.com</p>	<p><b>ASOCIACIÓN SALMANTINA DE HEMOFILIA</b> "La Casa de las Asociaciones", C/ La Bañera, 7, despacho 3. 37006 - SALAMANCA Tel. 923 18 16 27 Móvil 690 78 75 17 Email: asosalamanca@hemofilia.com Página Web: www.asahemo.org</p>	

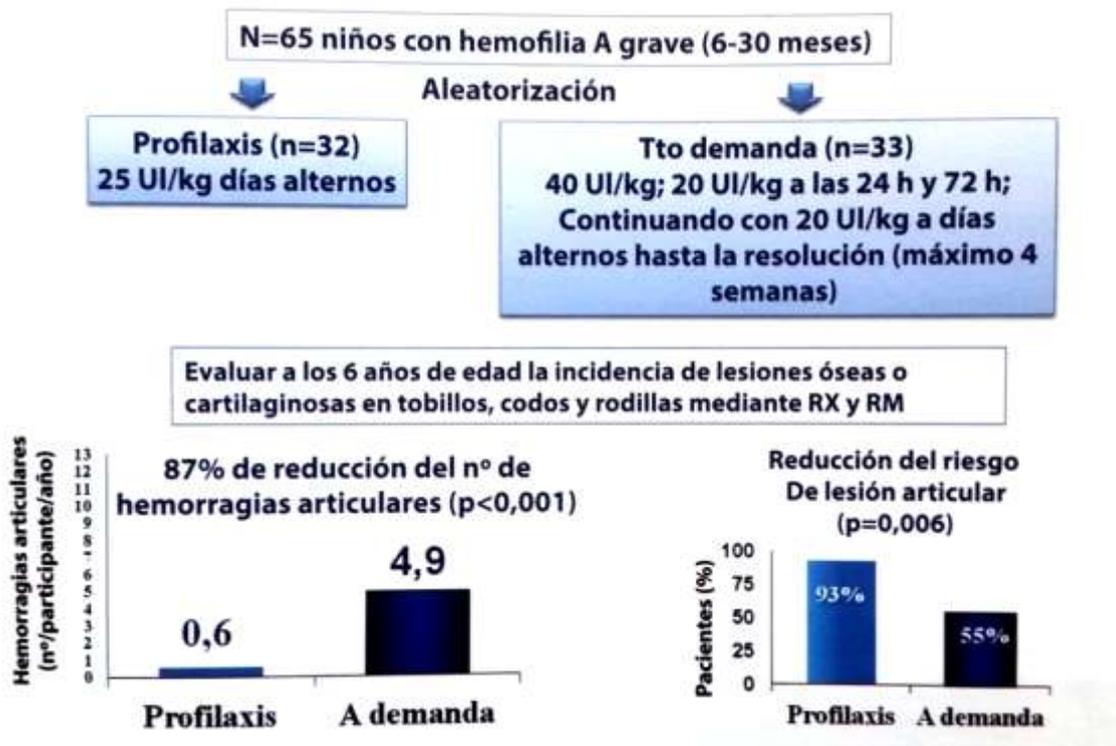
Anexo 28. Diferentes asociaciones de hemofilia en España.

<b>Tratamiento por episodios</b> ("a demanda")	Tratamiento que se aplica cuando hay evidencia clínica de una hemorragia.
<b>Profilaxis continua</b> Profilaxis primaria	Tratamiento regular y continuo* que comienza a aplicarse ante la ausencia de una enfermedad articular osteo-cartilaginosa documentada, determinada mediante un examen físico y/o estudios con imágenes, y antes de que exista evidencia clínica de una segunda hemorragia en alguna articulación grande**, a partir de los 3 años.
Profilaxis secundaria	Tratamiento regular continuo* que comienza a aplicarse después de que se han producido 2 o más hemorragias en alguna articulación grande** y antes del inicio de una enfermedad articular documentado mediante un examen físico y estudios con imágenes.
Profilaxis terciaria	Tratamiento regular continuo* que comienza a aplicarse a continuación del inicio de la enfermedad articular que se ha documentado mediante un examen físico y radiografías simples de las articulaciones afectadas.
Profilaxis intermitente ("periódica")	Tratamiento que se aplica para prevenir hemorragias durante períodos que no excedan 45 semanas por año.

\* Continuo se define como la intención de aplicar un tratamiento durante 52 semanas por año y recibir un mínimo de infusiones con una frecuencia definida a priori durante por lo menos 45 semanas (85%) del año en consideración.

\*\* Articulaciones grandes = tobillos, rodillas, caderas, codos y hombros.

Anexo 29. Protocolos de terapia con factores de coagulación.



Anexo 30. Estudio JOS.



Anexo 31. Materiales para llevar a cabo la reconstitución del factor.



Anexo 32. Reconstitución del factor de coagulación.



Anexo 33. Reconstitución del factor de coagulación.



**Colocar el adaptador sobre el vial y presionar hasta que el punzón del adaptador penetre en el tapón.**

**Retirar el envase del adaptador y desecharlo.**



**Acoplar la varilla del émbolo presionándola y girándola con firmeza.**



**Retirar la punta del tapón de plástico de la jeringa rompiendo la perforación de la tapa. No tocar el interior de la tapa ni la punta de la jeringa.**

Anexo 34. Reconstitución del factor de coagulación.

<b>FACTOR</b>	<b>ESTABILIDAD DEL FACTOR RECONSTITUIDO</b>
Kogenate Bayer (octocog alfa)	3 horas a T <sup>a</sup>
ReFacto AF (morococog alfa)	3 horas a T <sup>a</sup>
Advate (octocog alfa)	3 horas a T <sup>a</sup>
Helixate NG (octocog alfa)	3 horas a T <sup>a</sup>
Fanhdí (FVIII/ FvW)	24 horas entre 2-8 °C
Haemate-P	3 horas a T <sup>a</sup>
Beriate-P	Uso inmediato
Octanate	Uso inmediato
Wilate	12 horas a T <sup>a</sup>
Haemoctin	Uso inmediato
Benefix (Nonacog alfa)	3 horas a T <sup>a</sup>
Factor IX Grifols	3 horas a T <sup>a</sup>
Berinin P	8 horas a T <sup>a</sup>
Immunine	Uso inmediato
Mononine	Uso inmediato
Octanine	24 horas refrigerado
Feiba	Uso inmediato
Factor VIIa (eptacog alfa activado)	24 horas entre 2-8 °C
Factor X	8 horas a T <sup>a</sup>
Factor XI	24 horas a 25 °C
Factor XIII (catridecacog)	Uso inmediato
Prtothromplex	3 horas más 25 °C
Riastap	8 horas a T <sup>a</sup>
Nuwiq	24 horas a T <sup>a</sup>
NovoEight	24 horas entre 2-8° y 4 horas a una T <sup>a</sup> menos o igual a 30 °C

Anexo 35. Tiempo de estabilidad del factor reconstituido.

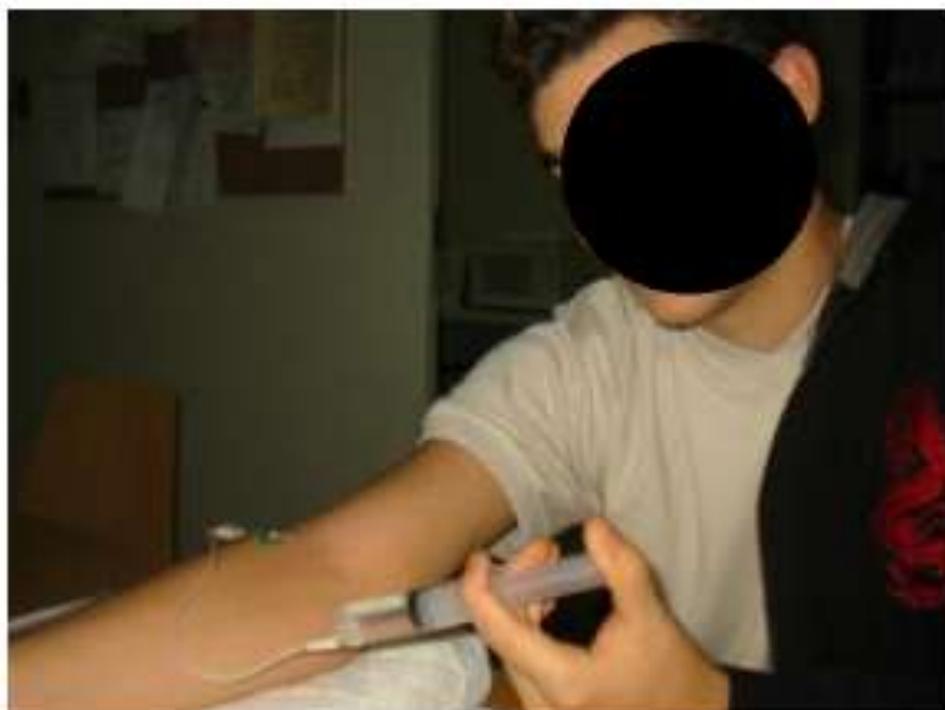
<b>Aspectos a favor y en contra de los distintos accesos venosos en la hemofilia</b>		
<b>Tipo de acceso</b>	<b>A favor</b>	<b>En contra</b>
<b>Vena periférica</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• No requiere de instrumentos externos</li> <li>• No cambios anatómicos</li> <li>• No requiere cirugía</li> <li>• No precisa de cuidados especiales</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Baja probabilidad de acceso en el primer intento</li> <li>• Posible hematoma en el lugar de punción</li> </ul>
<b>DAVC (dispositivo de acceso venoso central) tunelizados externos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Inserción percutánea</li> <li>• No precisa de agujas</li> <li>• Uso inmediato</li> <li>• Bajo riesgo de extravasaciones</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Riesgo de infecciones</li> <li>• Duración limitada (&lt; 1 año)</li> <li>• Precisa de riguroso entrenamiento</li> <li>• Cuidados frecuentes</li> <li>• Riesgo de trombosis</li> <li>• Limita algunas actividades físicas</li> <li>• Escasa aceptabilidad</li> <li>• Riesgo de desplazamiento</li> </ul>
<b>DAVC totalmente implantado con reservorio subcutáneo</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Larga duración (&gt; 1 año)</li> <li>• Cuidados menos frecuentes</li> <li>• No limitación de la actividad física</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Riesgo de infecciones</li> <li>• Precisa entrenamiento riguroso</li> <li>• Procedimiento</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Estéticamente aceptable</li> </ul>	<p>quirúrgico</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Se requiere aguja especial</li> <li>• Posible erosión de la piel tras prolongado uso</li> <li>• Riesgo de trombosis</li> </ul>
<p><b>Fístula arteriovenosa</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• No infecciones</li> <li>• Larga duración (años)</li> <li>• No requiere cuidados especiales</li> <li>• Técnica de venopunción estándar</li> <li>• No limitación de la actividad física</li> <li>• Estéticamente aceptable</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Retraso en su uso (1-3 meses)</li> <li>• Procedimiento quirúrgico por cirujano experto</li> <li>• Riesgo de trombosis</li> <li>• Riesgo de complicaciones relacionadas con el shunt</li> <li>• Riesgo de dismetría del miembro superior (raro)</li> </ul>

Anexo 36. Aspectos a favor y en contra en los distintos accesos venosos en los hemofílicos.



Anexo 37. Canalización de la vía venosa periférica.



Anexo 38. Infusión del factor de coagulación.

<b>Factor</b>	<b>Velocidad de infusión</b>
Kogenate Bayer (octocog alfa)	Máximo 2ml/min
ReFacto AF (morococog alfa)	Varios minutos
Advate (octocog alfa)	Máximo 10ml/min
Helixate NG (octocog alfa)	Máximo 2ml/min
Fanhdi (FVIII/FvW)	Máximo 10ml/min
Haemate P (FVIII/FvW)	Máximo 4ml/min
Beriate-P (FVIII)	Lentamente
Octanate (FVIII)	2-3 ml/min
Wilate (FVIII/FvW)	2-3 ml/min
Haemoctin (FVIII)	2-3 ml/min
Benefix (nonacog alfa)	Máximo 4ml/min
Factor IX Grifols (FIX)	3ml/min
Berinin P (FIX)	Lentamente
Immunine (FIX)	Máximo 2ml/min
Mononine (FIX)	Máximo 2ml/min
Octanine (FIX)	2-3 ml/min
Feiba (complejo coagulante antiinhibidor)	2 UI/kg/min
Factor VIIa (eptacog alfa activado)	Lentamente
Factor X (FX)	Máximo 2ml/min
Factor XI (FXI)	Máximo 4ml/min
Factor XIII (catridecacog)	Máximo 2ml/min
Prothromplex (protombina humana)	Máximo 2 ml/min
Riastap (fibrinógeno humano)	Máximo 5ml/min
Nuwiq	Máximo 4ml/min
NovoEight	1-2 ml/min

Anexo 39. Velocidad de administración de los factores de coagulación según su ficha técnica.



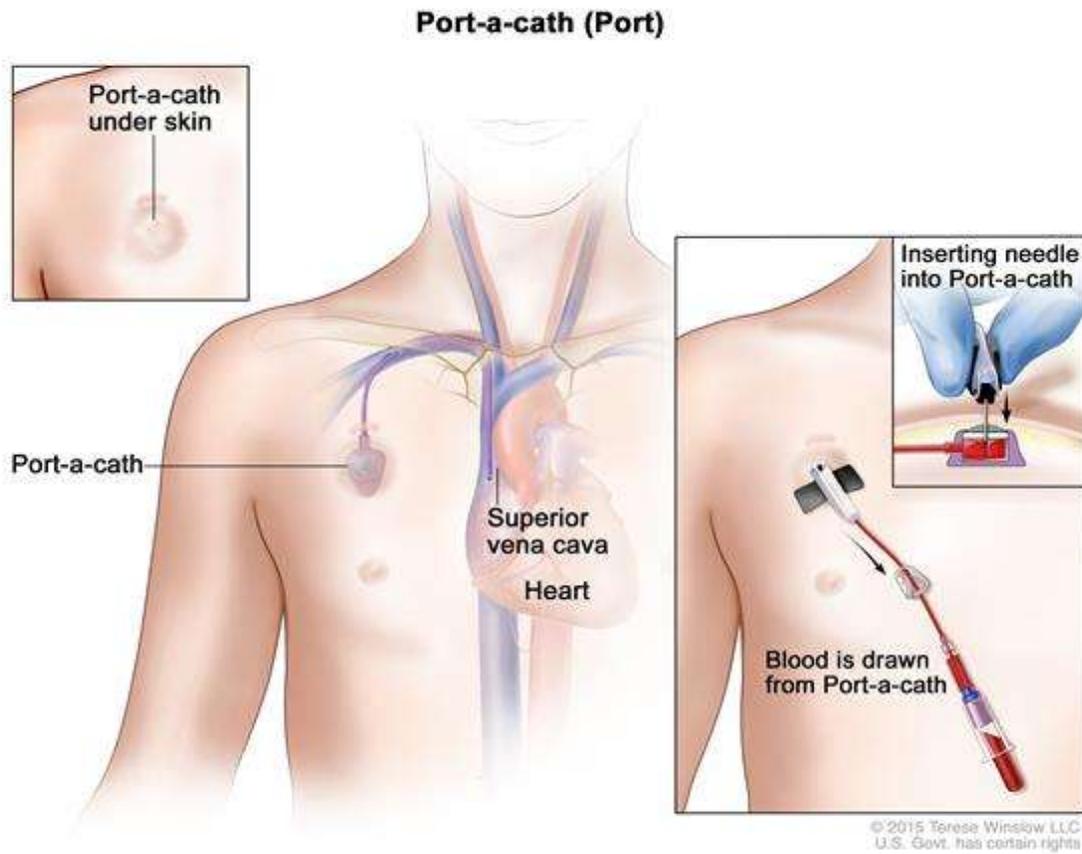
Anexo 40. Tunelizaciones en la flexura del codo.



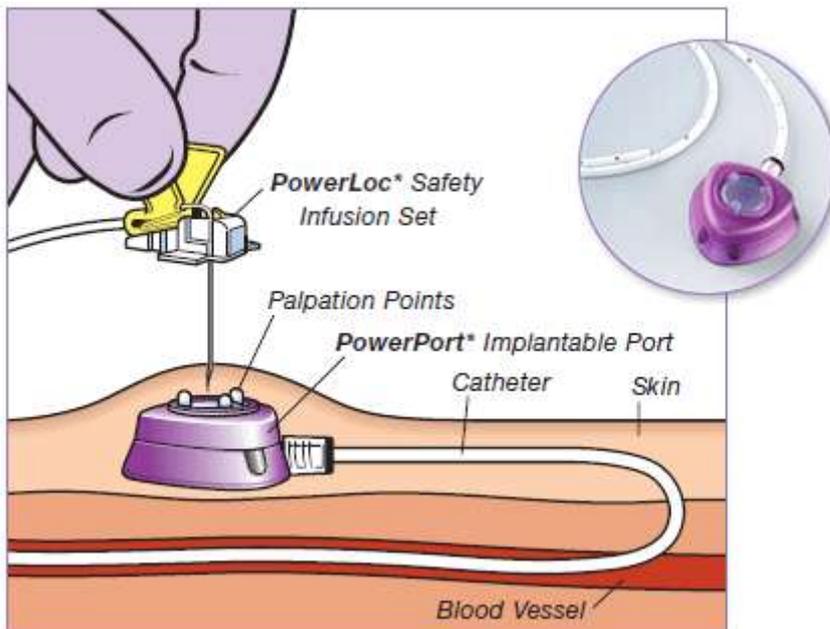
Anexo 41. Tunelizaciones en el dorso de la mano.



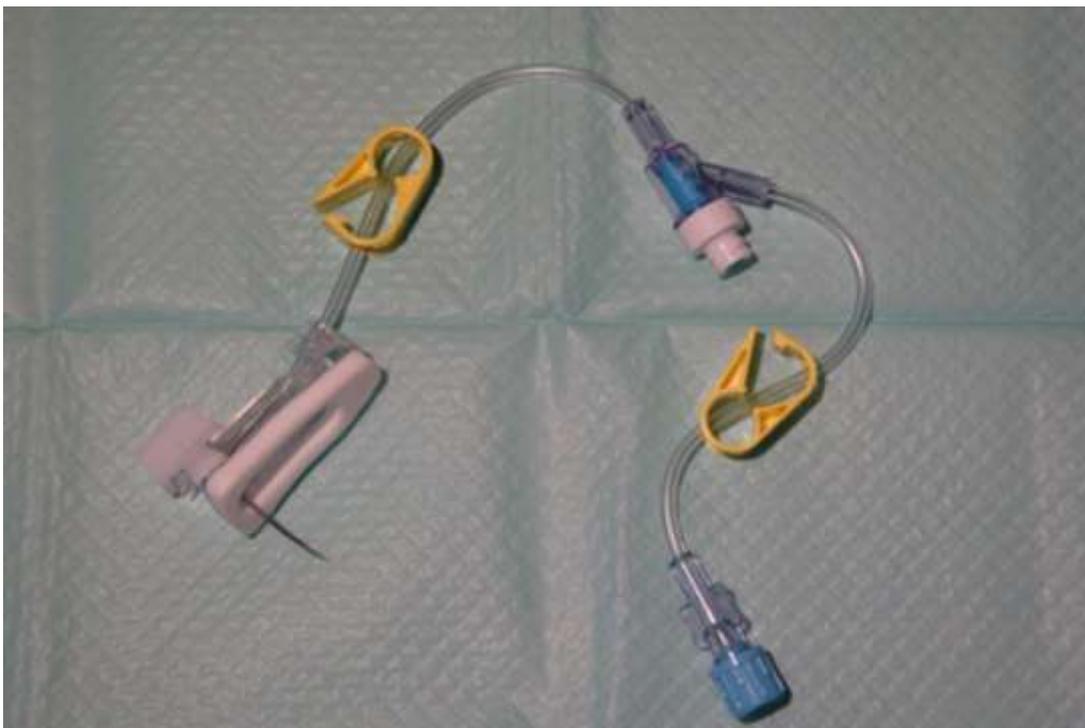
Anexo 42. Tunnelizaciones en el pie.



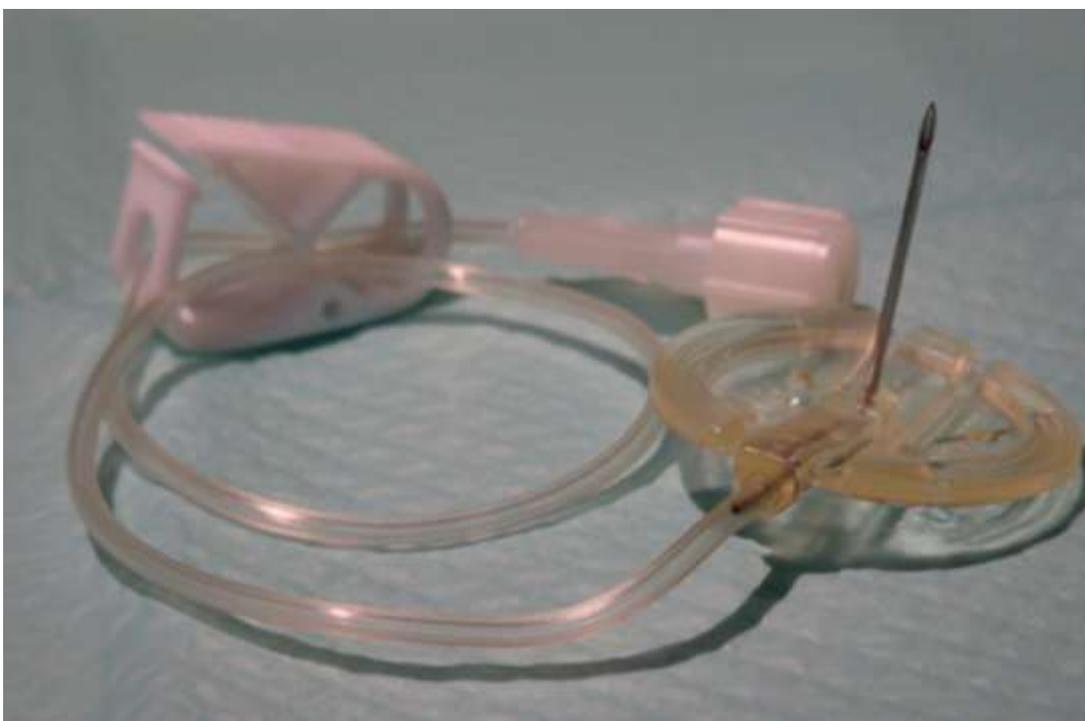
Anexo 43. Colocación del Porth-a-Cath.



Anexo 44. Componentes del Porth-a-Cath.



Anexo 45. Aguja Huber utilizada en la punción del Porth-a-Cath.



Anexo 46. Aguja Gripper utilizada en la punción del Porth-a-Cath.