

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA
DE MEXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO**

HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA

**“HEMOFILIA: MANIFESTACIONES CLINICAS
Y COMPLICACIONES”**

TESIS

**QUE PARA OBTENER SU TITULO DE ESPECIALIDAD
DE PEDIATRIA PRESENTA:**

DR. REY MANUEL HURTADO LLAMAS.

HERMOSILLO, SONORA, OCTUBRE DEL 2006.



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION

HOSPITAL INFANTIL DEL ESTADO DE SONORA

***“HEMOFILIA: MANIFESTACIONES CLINICAS Y
COMPLICACIONES”***

TESIS

**QUE PARA OBTENER EL DIPLOMA
EN LA ESPECIALIDAD DE PEDIATRIA**

Presenta:

DR. REY MANUEL HURTADO LLAMAS

DR. RICARDO FRANCO HERNADEZ
JEFE DE LA DIVISIÓN DE ENSEÑANZA
E INVESTIGACIÓN. HIES.

DR. FILIBERTO PÉREZ DUARTE
DIRECTOR GENERAL DEL H.I.E.S. –
H.I.M.E.S.

DR. RAMIRO GARCIA ALVAREZ
PROFESOR TITULAR CURSO
UNIVERSITARIO DE PEDIATRIA.

DRA. MA. CARMEN GONZALEZ PEREZ
ASESORA DE TESIS, MEDICO ADSCRITO
AL SERVICIO DE HEMATOLOGIA.

Hermsillo, Sonora, Septiembre 2006.

DEDICADO A:

Mi esposa y mi hija a punto de nacer, por hacerme sentir la mayor dicha que el hombre puede tener, por permitirme iniciar el camino que nos llevará a lograr el mayor éxito en la vida, formar una bonita familia, por ser la mejor esposa que pude haber elegido, porque son mi familia y me hacen sentir muy orgulloso de ella, por formar conmigo el mejor equipo, porque siempre las voy a querer.

Mis padres, por hacer todo lo posible y a veces hasta lo imposible para impulsarme a salir adelante ante cualquier situación y brindarme todo el cariño que un hijo necesita para crecer, por ser tan buenos padres, y darme tan buenos hermanos, por haber luchado fuerte para que mis hermanos y yo tuviéramos una buena educación y preparación profesional, por ser personas de buen corazón y compartirlo con quienes lo necesitan, porque siempre los voy a querer.

Mis hermanos, por ser los mejores hermanos que pude haber tenido, por haber crecido junto conmigo y brindarme tan agradable compañía, porque siempre los voy a querer.

Agradezco a Dios por haberme dado el regalo de la vida, por haberme dado la libertad de elegir, y permitirme llegar hasta esta etapa de mi vida, donde alcanzo una meta tan importante en mi vida profesional, y en mi vida personal, le agradezco también por la familia que me dio, los amigos, y todas aquellas cosas buenas de la vida. También le agradezco las cosas malas de la vida, porque de ellas aprendemos y nos hacemos mas fuertes, nos enseñan a vivir mejor y a cambiar actitudes que marcan nuestro rumbo en la vida. Gracias Dios!!!

AGRADECIMIENTOS

Agradezco muy especialmente a todas aquellas personas que colaboraron para la realización de este estudio, ya que sin ellos no hubiera sido posible.

- Pacientes hemofílicos y sus familiares.
- Dra. María del Carmen González hematóloga pediatra, asesora de Tesis.

COLABORADORES:

- Departamento de psicología del Hospital Infantil del Estado de Sonora.
 - L. Psic. Ana Luisa Córdova Barba.
 - L. Psic. Georgina Rojas Chang.
 - L. Psic. Imelda Lorena Corrales Rivas.
- Servicio de Nutrición del Hospital Infantil del Estado de Sonora.
 - L. N. Adriana Gómez González.
- Servicio de Rehabilitación y Ortopedia del Hospital Infantil del Estado de Sonora.
 - Dra. Carmen Rocío Hernández G.
 - Dr. Renato Vázquez.
- Servicio de Estomatología del Hospital Infantil del Estado de Sonora.
 - Dra. Zulema Álvarez.
 - Dr. Antonio Emilio Orea Díaz.
 - Dr. Eduardo Ortega García.
- Personal del Banco de Sangre del Hospital Infantil del Estado de Sonora.
- Laboratorio clínico del Hospital Ignacio Chávez (ISSSTESON).

INDICE

	No. Pag.
RESUMEN	
INTRODUCCION	1
• Definición	
• Historia	
• Incidencia	
• Fisiopatología	
• Cuadro clínico	
• Diagnóstico	
• Tratamiento	
MARCO TEORICO	8
JUSTIFICACION	27
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	29
OBJETIVOS	30
MATERIAL Y METODOS	31
CRITERIOS DE INCLUSION Y EXCLUSION	31
RESULTADOS	33
DISCUSION Y CONCLUSIONES	37
TABLAS, GRAFICOS Y ANEXOS	40
BIBLIOGRAFIA	58

RESUMEN

INTRODUCCION: La hemofilia es una enfermedad condicionada por la deficiencia del FVIII o IX de la coagulación, que presenta sangrado anormal con intensidad variable, de acuerdo al grado de deficiencia.

OBJETIVO: Conocer el estado de salud de los pacientes con hemofilia del HIES, y en base a los resultados establecer estrategias para mejorar la atención integral y el pronóstico de nuestros pacientes.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se localizo de archivo clínico del HIES (1978-2006), y censo de hematología, a todos los pacientes con hemofilia. Se obtuvieron 49 casos, y se excluyeron 11, 10 por no tratarse de esta patología y uno por defunción, así como 11 pacientes por no poderse localizar. Se les realizo historia clínica, valoración integral (dental, nutricional, psicológica, y ortopédica), e inhibidores, biometría hemática y serología para VIH, HVC y HVB.

RESULTADOS: Se evaluaron 20 pacientes hemofílicos, todos del sexo masculino, edades de 6 meses hasta 33 años, de los cuales 17 tienen hemofilia A, y 3 hemofilia B. 8 pacientes con hemofilia leve, 4 con hemofilia moderada, y 8 con hemofilia severa. 15 casos relacionados a herencia, 4 casos *de novo*, en 1 paciente no se pudo determinar factor hereditario ni descartarlo. La edad promedio de inicio de síntomas fue en relación con la severidad, alrededor de 2 años para hemofilia leve, 1 año para le moderada, y menos de 1 año para la severa. La sintomatología en el último año mas frecuente fue hemartrosis, hematomas, gingivorragia en 75%, 40%, 25%, respectivamente. Se documentó presencia de artropatía en 60% de los casos.

CONCLUSIONES: Tenemos una alta prevalencia de complicaciones tardías, principalmente artropatía, encontramos deficiencia en la prevención, en el manejo multidisciplinario, tratamiento oportuno, poca disponibilidad de concentrados de factor VIII y IX. Sin embargo, aún con los recursos con los que contamos en nuestro hospital, se puede llevar a cabo un programa para el manejo de la hemofilia, que nos de mejores resultados para el bienestar de nuestros pacientes.

INTRODUCCION

La hemofilia es una enfermedad hereditaria, ligada al cromosoma X (el hombre la padece y la mujer es portadora), con una incidencia mundial de aproximadamente 350,000 casos, en México se estiman 2000 casos aproximadamente. Se caracteriza por deficiencia de factor VIII o IX de la coagulación y se manifiesta por sangrados recurrentes, en cualquier sitio, principalmente a nivel de las articulaciones. Los sangrados repetidos en las articulaciones producen una reacción inflamatoria crónica, con depósitos de siderina, que provoca finalmente una artropatía crónica, progresiva que termina en pérdida de la función de la articulación afectada, y con esto discapacidad funcional para realizar actividades cotidianas y laborales, provocando ausentismo escolar, laboral, menores oportunidades de trabajo, desarrollo, superación, rezago social, con todas las alteraciones psicosociales que esto conlleva. Por otra parte, las pérdidas sanguíneas repetidas pueden condicionar anemia. Otras complicaciones de la hemofilia y su tratamiento son el desarrollo de inhibidores, contaminación viral. Estas complicaciones son un reto para el manejo adecuado de la hemofilia, ya que debemos de otorgar el mejor tratamiento disponible, para disminuir el riesgo de transmisión de infecciones asociadas a transfusión de hemoderivados, principalmente utilizando concentrados de factor VIII o IX. Cuando existen inhibidores, estos complican en gran medida el tratamiento de la hemofilia, ya que neutralizan la acción del factor VIII o IX, de modo que el tratamiento pierde su eficacia, y se tiene que recurrir a medidas de tratamiento con un costo muy elevado, y/o fármacos quimioterapéuticos muy agresivos para neutralizar o disminuir los títulos de inhibidor. Por todo lo anterior, actualmente el manejo se basa en la prevención, cuidando todos los aspectos que influyen en el curso de la enfermedad, como son: entorno psicosocial, estado de nutrición, ejercicios o terapia física, cuidado dental, prevención de hemorragias, tratamiento oportuno de las mismas, prevención de infecciones asociadas y detección oportuna de las mismas, prevención y tratamiento oportuno de artropatía hemofílica, educación continua, motivación, entre otros; Es por eso que se requiere un equipo multidisciplinario para lograr cuidar todos estos aspectos, incluyendo hematología, pediatría, trabajador (a) social, enfermería, psicología, nutrición, dentista, terapia física y rehabilitación, ortopedia. Además de que el manejo sea multidisciplinario,

se requiere tener disponibilidad de los medios para brindar el tratamiento óptimo, incluyendo: a) concentrados de factor VIII y IX, en su defecto crioprecipitados y plasma fresco congelado, b) fármacos alternativos, c) instalaciones adecuadas de hospital, banco de sangre, laboratorio clínico, d) material didáctico para la educación constante de enfermos, familias, personal, e) personal capacitado. La hemofilia sin tratamiento adecuado es una enfermedad mortal e incapacitante, sin embargo con tratamiento adecuado es una enfermedad que condicionará alteraciones mínimas en la vida del paciente, lo cual cambiará en forma significativa las expectativas de vida del paciente y su familia. No obstante, se requiere de una gran inversión para mantener un programa de tratamiento de la hemofilia, sin embargo, se da en los países desarrollados y se tiene resultados positivos tanto para los paciente, como para los gobiernos que sostienen dichos programas, ya que la inversión se recupera cuando se tiene menos ausentismo escolar y laboral, gente productiva, no rezago, menor gasto en tratamiento de complicaciones crónicas, como cirugías, menores estancias en hospital, entre otras ventajas que conlleva el tratamiento adecuado de la hemofilia. Sin embargo en los países en vías de desarrollo no se han logrado establecer por completo los programas de tratamiento adecuado, y la mayoría de los pacientes desarrolla las complicaciones que conlleva el tratamiento inadecuado. Existen organizaciones no gubernamentales sin fines de lucro, que se esfuerzan por llevar a cabo medidas para hacer llegar a los pacientes un tratamiento adecuado, como la Federación Mundial de Hemofilia, y en México la Federación Mexicana de Hemofilia, los pacientes hemofílicos y sus familias, así como el personal de salud, deben de trabajar en conjunto con este tipo de organizaciones a fin de establecer en las comunidades los programas de hemofilia y que estos se lleven a cabo adecuadamente.

MARCO TEORICO

La hemofilia es una enfermedad donde hay deficiencia del factor VIII o IX de la coagulación, y se caracteriza por hemorragias de intensidad variable, de acuerdo al nivel circulante del factor deficiente. Con una incidencia global de 1-2 casos por 10,000 varones, y en forma severa a 1 caso por cada 25,000 varones. Aproximadamente existen 350,000 hemofílicos en todo el mundo. En México se estima aproximadamente 1 caso por cada 77,000 habitantes, se calcula que existen 2,000 hemofílicos en el país. Cuando existe deficiencia de factor VIII, se denomina hemofilia A, y a la deficiencia de factor IX, hemofilia B. La hemofilia A es la forma más frecuente, en aproximadamente el 80% de los casos. De acuerdo a la severidad, como leve, moderada y severa.

Clasificación	Porcentaje de actividad	Manifestaciones
Leve	Mayor de 5%	Hemorragia ante traumatismo intenso o en cirugías
Moderada	De 1 a 5%	Hemorragia ante trauma moderado.
Severa	Menor de 1%	Hemorragias espontáneas, o ante traumatismos mínimos

Es una enfermedad hereditaria que se transmite en forma recesiva ligada al sexo, y un 20-30% de los casos no existe antecedente familiar, lo que se denomina mutación *de novo*.

Los datos clínicos de los 2 tipos de hemofilia son prácticamente iguales, y varían solo en relación al grado de deficiencia de factor. El síntoma por excelencia de la hemofilia es la hemorragia. Y los sangrados musculoesqueléticos son en general el principal problema de los pacientes hemofílicos severos. La hemofilia grave suele manifestarse en el primer año de vida con la aparición de grandes hematomas, durante la circuncisión o cuando un sangrado prolongado sugiere algo poco común, a menudo a causa de pequeñas lesiones en la cavidad bucal. La hemofilia moderada o leve suele aparecer por primera vez después de

una intervención quirúrgica o extracción dental como una hemorragia prolongada o sangrado diferido. La frecuencia del sangrado es más alta en tejidos o articulaciones que han sido ya dañados previamente por hemorragias no tratadas y el dolor agudo es uno de los resultados inmediatos de una hemorragia interna sin tratamiento. Tipos de hemorragia:

Hemartrosis: Es la manifestación clínica más frecuente y característica de las formas severas. Los sitios de hemartrosis más comunes son, en orden de frecuencia rodillas, codos, tobillos, cadera, hombros y muñecas.

Hematomas musculares: Habitualmente resultan de un traumatismo. Los músculos más frecuentemente afectados son psoas iliaco, glúteos, gemelos, cuádriceps, bíceps y grandes dorsales.

Hematuria: Es frecuente en los pacientes hemofílicos severos y se puede acompañar de dolor lumbar irradiado hacia pelvis, lo que se explica por la formación de pequeños coágulos que al ser eliminados estimulan la contracción dolorosa de los uréteres.

Hemorragias gastrointestinales: Estas son poco frecuentes y casi siempre ligadas a alteraciones orgánicas del tubo digestivo (úlceras, gastritis, hemorroides, etc.).

Hemorragias del SNC: Constituye una de las más graves manifestaciones de la enfermedad, algunas veces mortal. Según su intensidad puede provocar datos focales o de mayor extensión. Debido a su gravedad es imperativo el tratamiento sustitutivo ante la presencia de los primeros síntomas como puede ser la cefalea. Otros síntomas son alteraciones en el estado de alerta, crisis convulsivas, vómitos, etc.

Hemorragia postoperatoria: Se presenta cuando el paciente ha sido intervenido quirúrgicamente sin adecuada preparación o terapia sustitutiva. Una herida quirúrgica puede presentar una hemostasia relativamente normal, ayudada en gran parte por la hemostasia primaria, para luego sangrar de modo recurrente produciendo un hematoma local.

Diagnóstico

El diagnóstico se efectúa por medio de los estudios de hemostasia. Dentro de las pruebas de escrutinio el tiempo de hemorragia y la cuenta de plaquetas son normales, de las pruebas de coagulación (TP, TTPa y TT), el TTPa que estudia la vía intrínseca de la coagulación se encuentra alargado de manera significativa. Un TTPa alargado usualmente indica un nivel de FVIII o FIX menor de 30-40%. Este alargamiento puede ser normalizado al mezclar plasma normal con el plasma del paciente, ya que aporta el factor deficiente y este efecto correctivo proporciona bases para considerar la deficiencia de un factor de la coagulación.

Una vez que se sospecha el diagnóstico de hemofilia, se debe proceder a realizar la determinación de la actividad del FVIII:C o FIX:C; esto permite identificar la gravedad de la enfermedad y clasificar a los pacientes.

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial de los pacientes con hemofilia debe de realizarse con otras deficiencias hereditarias de los factores de coagulación como FVII, FX, FII, etc.

La enfermedad de von Willebrand (EvW) constituye un defecto básicamente de la hemostasia primaria; sin embargo, al disminuir el FvW disminuye también el complejo que forma con el FVIII (complejo FVIII:C/FvW) y el nivel del FVIII:C disminuye al ser mayormente degradado proteolíticamente. El nivel circulante del FVIII:C en los pacientes con EvW, es variable; sin embargo, depende del subtipo de la EvW. Por esto en los pacientes con hemofilia debe realizarse sistemáticamente tiempo de hemorragia con la finalidad de descartar la posibilidad que se trate de alguna variedad de la EvW.

Por otra parte, debe descartarse que se trata de un inhibidor adquirido contra el FVIII:C (hemofilia adquirida), que se presenta más comúnmente en pacientes con un estado inmunológico afectado, como en pacientes con lupus eritematoso sistémico, artritis reumatoide, embarazo, posparto, etc.

Complicaciones

Inhibidores: Los inhibidores del FVIII son anticuerpos patológicos circulantes que específicamente neutralizan la actividad procoagulante del FVIII o FIX. Estos inhibidores son inmunoglobulinas de las clases IgG1 e IgG4 de tipo kappa. Estos anticuerpos están dirigidos contra determinados epítopes del FVIII:C. Es más frecuente su presentación en hemofílicos severos después de la aplicación del FVIII o FIX. Su prevalencia fluctúa entre 10 a 15% de hemofilia A y del 1% en la hemofilia B.

Artropatía hemofílica.

Constituye la complicación más frecuente e incapacitante debido a la frecuencia de sangrados que produce inmovilizaciones constantes y a veces periodos excesivos que provocarán la atrofia muscular y mayor incapacidad. Para tal efecto se ha propuesto el tratamiento oportuno para impedir las complicaciones de las hemorragias.

Desde 1983 se estandarizó una clasificación radiológica para el grado de artropatía hemofílica, (clasificación de Arnold-Hilgatter) sin embargo, esta clasificación, carece de la correlación clínica.

Valoración radiológica de Arnold Hilgatter:	
Estadio I	No hay alteración ósea. Aumento de volumen en tejidos blandos, secundario a hemartrosis.
Estadio II	Coincide con hemartrosis subaguda. Osteoporosis periarticulares en epífisis. Aumento de crecimiento de las epífisis, especialmente en rodilla y codo.
Estadio III	Leve disminución del espacio articular. Pueden existir quistes subcondrales. Estrechamiento del espacio articular mínimo. Cartílago articular preservado. Sinovial opacificada por depósitos de hemosiderina.
Estadio IV	Disminución importante del espacio articular. Destrucción del cartílago.
Estadio V:	Contractura fibrosa de la articulación, con disminución importante del arco de movimiento. Pérdida del espacio articular completo. Alargamiento de las epífisis. Desorganización de las estructuras articulares. Sinovial irreconocible.

Posteriormente la Federación Mundial de Hemofilia recomendó el uso de la clasificación de Petterson, la cual le da 1 punto a cada uno de los hallazgos radiológicos que se observan en la artropatía hemofílica.

Clasificación radiológica de Petterson:	
Osteoporosis	0 = Ausente. 1 = Presente.
Ensanchamiento de la epífisis	0 = Ausente. 1 = Presente.
Superficie subcondral irregular	0 = Ausente. 1 = Parcialmente involucrada. 2 = Totalmente involucrada.
Disminución del espacio articular	0 = Ausente. 1 = Espacio articular > 1 mm (<50%). 2 = Espacio articular ≤ 1 mm (>50%).
Formación de quistes subcondrales	0 = Ausente. 1 = 1 Quiste. 2 = > 1 Quiste.
Erosiones de los márgenes articulares	0 = Ausente. 1 = Presente.
Incongruencia de superficies articulares	0 = Ausente. 1 = Discreto. 2 = Pronunciado.
Deformidad angular de la extremidad	0 = Ausente. 1 = Ligera. 2 = Pronunciada.

Evaluación radiológica: Puntuación = 0 – 13 puntos.

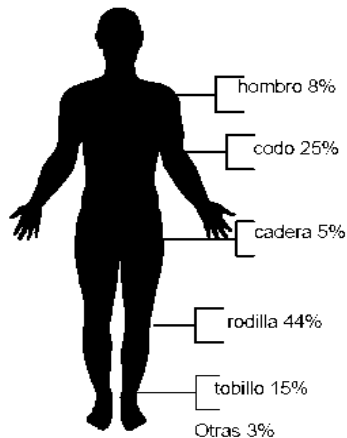
No obstante estas clasificaciones, la evaluación clínica es importante para evaluar el grado de incapacidad funcional.

Evaluación física para artropatía hemofílica (Orthopedic Advisory Comitee).	
Inflamación	0 = Ninguna. 2 = Presente. 3 = Sinovitis crónica esta presente.
Atrofia muscular	0 = Ninguna o mínima (< 1 cm). 1 = Presente.
Deformidad axial (medición solamente para rodilla o tobillo)	<i>Rodilla</i> 0 = Normal = 0-7 ° valgus. 1 = 9-15° valgus ó 0-5° varus. 2 = > 15° valgus ó > 5° varus. <i>Tobillo</i> 0 = No deformidad. 1 = Hasta 10° valgus ó hasta 5° varus. 2 = >10° valgus ó > 5° varus.
Crepitación al movimiento	0 = Ninguno. 1 = Presente.
Extensión del movimiento	0 = Pérdida del 10% del movimiento total. 1 = Pérdida del 10-33% del movimiento total. 2 = Pérdida de > 33% del movimiento total
Contractura en flexión (medido solamente en cadera, rodilla o tobillo)	0 = < 15° CFF (contractura en flexión fija). 1 = > 15° CFF en cadera o tobillo o equino en tobillo.
Inestabilidad	0 = Ninguna. 1 = Se observa a la exploración pero no interfiere con la función ni requiere de apoyo. 2 = Inestabilidad que crea un déficit funcional o requiere de apoyo.

Exploración física: Basado en una puntuación aditiva de 0-12, 0 se asigna a una articulación normal y 12 a una articulación más afectada.

Existe una limitación del movimiento en la articulación, que conduce a una rigidez y atrofia muscular del miembro. Sin tratamiento, las personas con hemofilia severa necesitan generalmente de cirugía ortopédica.

Incidencia de sangrado en articulaciones específicas



Pseudotumor hemofílico: Esta complicación se presenta en raras ocasiones y generalmente es debida a un mal tratamiento de los hematomas musculares, o secundaria a traumatismos. Esto trae como consecuencia pérdida de la estructura ósea y un crecimiento lentamente progresivo. El diagnóstico se establece por medio de radiografías y el tratamiento se basa en la radioterapia local.

Contaminación viral: La transmisión del VIH en la década pasada con la transfusión del FVIII o FIX, ensombreció el tratamiento de los pacientes. Sin embargo, la experiencia positiva permitió mejorar la calidad de los concentrados tratados con solvente detergente y calentamiento. La frecuencia de hepatitis B o C se estima en la actualidad del 0 al 8%; también se ha reportado la presencia del parvovirus B19.

Actualmente el riesgo es mínimo pero todavía sigue existiendo un bajo riesgo de contaminación viral. El empleo de crioprecipitados y de plasma fresco congelado como terapia sustitutiva incrementa los porcentajes de contaminación viral.

Tratamiento y atención

Educación: constituye la clave del cuidado de la hemofilia. Este debe ser el énfasis principal al organizar los servicios para la atención de la hemofilia. Lo anterior incluye educación para la persona con hemofilia y sus familiares, así como para proveedores de atención médica y población en general. No es algo costoso y mucha de la morbilidad relacionada con la hemofilia puede reducirse si la personas con hemofilia, su familia y su médico saben lo suficiente acerca del trastorno.

Educar a la familia: Luego de que el niño ha sido diagnosticado con hemofilia, la familia debería recibir una explicación detallada de la naturaleza de la enfermedad y sus bases genéticas, así como apoyo constante y asesoramiento.

Principios del cuidado: Los principios generales de la atención para el tratamiento de la hemofilia incluyen los siguientes:

- El objetivo debe ser la prevención de hemorragias.
- Las hemorragias agudas deben recibir tratamiento precoz (primeras dos horas).
- La terapia en el hogar sólo debe utilizarse en sangrados leves o moderados.
- Todas las hemorragias graves deben recibir tratamiento hospitalario.
- Deben administrarse concentrados de reemplazo de factor de coagulación o desmopresina a fin de lograr niveles de factor adecuados antes de cualquier procedimiento invasor.
- Debe recomendarse a los pacientes evitar el uso de medicamentos que afectan la función plaquetaria, particularmente ácido acetilsalicílico (AAS) y antiinflamatorios no esteroides (AINES), excepto ciertos inhibidores COX-2. El uso analgésico de paracetamol constituye una alternativa segura.
- Deben evitarse inyecciones intramusculares, flebotomías difíciles y punciones arteriales.

Cuidados preventivos: El objetivo debería ser la prevención de hemorragias. Mantenerse saludable también ayuda a evitar hemorragias. Esto comprende:

- hacer ejercicio cotidianamente a fin de mantener músculos fuertes, proteger las articulaciones y mejorar la condición física;
- usar equipo protector (casco, rodilleras, coderas) adecuado para la actividad.
- Revisiones médicas periódicas que incluyan;
- es recomendable aplicarse todas la vacunas, incluyendo hepatitis A y B;
- mantener un peso corporal saludable; y
- evitar deportes de contacto, fomentar la natación y el ciclismo.

La fisioterapia, para desarrollar músculos fuertes y así prevenir hemorragias articulares.

Tratamiento de hemorragias: La terapia de reemplazo de factor deficiente es la medida más eficaz para detener una hemorragia a cualquier nivel. Debe de iniciarse cuanto antes para limitar la hemorragia y evitar el desarrollo de complicaciones o secuelas de las hemorragias.

Los pacientes por lo general reconocen los primeros síntomas de una hemorragia, aun antes de la manifestación de señales físicas; con frecuencia tienen una sensación de cosquilleo o “aura”. El tratamiento en este momento detendrá la hemorragia de manera precoz, lo que resultará en menor daño tisular y menor uso de concentrados de factor de coagulación.

En episodios hemorrágicos graves, especialmente en cabeza, cuello, tórax y regiones abdominales y gastrointestinales, los cuales podrían poner en peligro la vida, el tratamiento debe iniciarse de inmediato, aun antes de completar la evaluación.

Si la hemorragia no cesa a pesar del tratamiento adecuado, deberá vigilarse el nivel de factor de coagulación y verificarse la presencia de inhibidores, si dicho nivel fuera inesperadamente bajo.

Tratamiento de reemplazo para la hemofilia A.

Concentrados de FVIII: Las preparaciones comerciales de FVIII liofilizadas se encuentran disponibles bajo varias marcas. Todos los productos derivados de plasma han sido sometidos a procesos de inactivación viral.

Cada unidad de FVIII por kilo de peso corporal infundida por vía intravenosa elevará el nivel plasmático de FVIII aproximadamente 2%. La vida media es de aproximadamente 8 a 12 horas.

Calcular la dosis multiplicando el peso del paciente en kilos por el nivel de factor deseado, por 0.5. El resultado indicará el número de unidades de factor requeridas.

- Ejemplo: $(50 \text{ kg} \times 40 \text{ (\% nivel deseado)}) \times 0.5 = 1,000$ unidades de FVIII). *Infundir el FVIII lentamente por vía intravenosa a un ritmo que no exceda 3 ml por minuto en adultos y 100 unidades por minuto en niños pequeños.*

Crioprecipitado/plasma fresco congelado (PFC): Usar crioprecipitado sólo cuando no haya concentrados de factor disponibles. El crioprecipitado se prepara mejor a partir de donantes sometidos a pruebas frecuentes y que han presentado resultados virales negativos.

El contenido de FVIII por bolsa de crioprecipitado es de 60 a 100 unidades (80 unidades en promedio) en un volumen de 30 a 40 ml. También puede usarse plasma fresco congelado si no hay concentrados de factor disponibles. Se recomienda que el PFC sea sometido a procesos de reducción viral. Un ml de plasma fresco congelado contiene una unidad de actividad de factor.

No es factible lograr el nivel deseado de factor generalmente, ya que se requiere un gran volumen de plasma para ello, por lo que se debe de utilizar como último recurso, en caso de no contar con concentrados de factor, ni crioprecipitados.

Tratamiento de reemplazo para la hemofilia B.

Concentrados de FIX: Las preparaciones comerciales de FIX liofilizadas se encuentran disponibles bajo varias marcas. Todos los productos derivados de plasma han sido sometidos a procesos de inactivación viral. Siempre que sea posible, es preferible el uso de concentrados de FIX puros.

Cada unidad de FIX por kilo de peso corporal infundida por vía intravenosa elevará el nivel plasmático de FIX aproximadamente 1%. La vida media es de aproximadamente 18 a 24 horas.

Para calcular la dosis, multiplique el peso del paciente en kilos por el nivel de factor deseado. El resultado indicará el número de unidades de factor requeridas.

- Ejemplo: $50 \text{ kg} \times 40 \text{ (\% nivel deseado)} = 2000$ unidades de FIX derivado de plasma. Para el FIXr, la dosis será $2000 \div 0.8$ (o 2000×1.25) = 2500 unidades para adultos, y $2000 \div 0.7$ (o 2000×1.43) = 2860 unidades para niños. *Infundir el FIX lentamente por vía intravenosa a un ritmo que no exceda 3ml por minuto en adultos y 100 unidades por minuto en niños pequeños. Los CCP y los CCP activados deberán infundirse a la mitad de esta velocidad.*

Plasma fresco congelado (PFC): Para pacientes con hemofilia B, el plasma fresco congelado sólo debe usarse si no hay concentrados de FIX disponibles.

Es difícil lograr niveles de FIX mayores a 25%. Una dosis inicial aceptable es de 15 a 20 ml/kg. El PFC tratado con solvente/detergente está disponible en algunos países.

Otras opciones farmacológicas

- Desmopresina.
- Acido tranexámico.
- Acido épsilon aminocaproico.
- Sellador de fibrina.

Desmopresina (DDAVP):

La desmopresina (DDAVP) es un análogo sintético de la hormona antidiurética (HAD). Luego de su administración, el compuesto eleva los niveles plasmáticos de FVIII y FvW. Debe tenerse en cuenta lo siguiente:

El método de administración más común es mediante infusión intravenosa, pero también puede administrarse mediante inyección subcutánea. Puede esperarse que una sola infusión intravenosa en dosis de 0.3 microgramos/kg de peso corporal incremente de tres a seis veces el nivel de FVIII.

La respuesta máxima se observa aproximadamente 90 minutos después de completada la infusión. El uso repetido de desmopresina a intervalos cortos puede ocasionar un decremento en la respuesta (taquifilaxis) luego de 1 ó 2 días, de modo que podrían requerirse concentrados de factor cuando sean necesarios niveles de factor más elevados durante un periodo prolongado.

El compuesto no es eficaz en pacientes con hemofilia A severa. La DDAVP no afecta los niveles de FIX y no es útil en el tratamiento de la hemofilia B.

La decisión de usar desmopresina debe apoyarse tanto en la concentración basal de FVIII como en la naturaleza del procedimiento. Por ejemplo, no sería factible realizar una gastrectomía en un paciente con un nivel basal de FVIII de 10% o menos.

La desmopresina es particularmente útil en el tratamiento de hemorragias en mujeres portadoras de hemofilia, además en enfermedad de von Willebrand.

Las ventajas obvias de la DDAVP sobre productos de plasma son el costo mucho menor y la ausencia de cualquier riesgo de transmisión de infecciones virales.

Generalmente la desmopresina se diluye en por lo menos 50-100 ml de solución salina fisiológica y se administra mediante infusión intravenosa durante 20 a 30 minutos. La retención de agua y la hiponatremia por lo general no constituyen un problema en adultos, solo en menores de dos años y mujeres inmediatamente después del parto, y en consenso debe administrarse a niños menores de dos años.

Ácido tranexámico:

El ácido tranexámico es un agente antifibrinolítico que inhibe eficazmente la activación del plasminógeno en plasmina. Fomenta la estabilidad del coágulo y es útil como terapia coadyuvante en la hemofilia y algunos otros trastornos de la coagulación. También es útil en casos de deficiencia de FXI, cuando su uso para cubrir cirugías dentales, ginecológicas o urológicas en pacientes con deficiencia de FXI puede obviar la necesidad de terapia de reemplazo con concentrados o plasma.

Por sí sólo no es útil para prevenir hemartrosis en la hemofilia. No obstante, es ciertamente valioso para controlar hemorragias en superficies mucosas (e. g., hemorragias orales, epistaxis, menorragia) en la hemofilia, y es particularmente útil en el marco de cirugías dentales.

Por lo general, el ácido tranexámico se administra en forma de tabletas, en dosis típicas de 3 ó 4 gramos (en dosis divididas) por día para adultos, y generalmente es bien tolerado. Pero también puede administrarse mediante inyección intravenosa, pero debe infundirse lentamente ya que la inyección rápida podría provocar mareos e hipotensión.

Una fórmula en jarabe también está disponible para uso pediátrico. El jarabe contiene 500 mg de ácido tranexámico por cada 5 ml, y la dosis habitual para niños es de 25 mg/kg hasta tres veces al día. Si esta presentación no estuviera disponible, también puede triturarse una tableta de 500 mg y disolverse en agua limpia para uso tópico en hemorragias y lesiones de las mucosas.

El medicamento puede ser particularmente útil para el control de hemorragias orales relacionadas con la dentición.

Los riñones excretan el medicamento y, en caso de insuficiencia renal, la dosis debe reducirse a fin de evitar una acumulación tóxica.

El uso de ácido tranexámico **está contraindicado para el tratamiento de hematuria** en casos de hemofilia severa, ya que éste puede provocar cólico debido a coágulos y aún obstruir el flujo de salida de la pelvis renal.

De manera similar, el medicamento está contraindicado en el marco de cirugías torácicas porque podría provocar el desarrollo de hematomas insolubles.

El ácido tranexámico puede administrarse por sí solo o junto con dosis normales de concentrados de factor de coagulación. Debe tenerse en cuenta que:

- No debe administrarse a pacientes con anticuerpos inhibidores que reciben concentrados de complejo de protrombina activados (CCPA) (como FEIBA® o Autoplex®) porque esto podría exacerbar el riesgo de tromboembolias.

-En contraste, el ácido tranexámico puede usarse provechosamente en combinación con factor VIIa recombinante a fin de mejorar la hemostasia.

Ácido épsilon aminocaproico:

Es un medicamento similar al ácido tranexámico, pero actualmente es menos utilizado porque tiene una vida media plasmática menor, es menos potente y más tóxico. Por lo general se administra a adultos en las siguientes dosis: 5 g inmediatamente seguidos de 1 g cada hora, durante 8 horas o hasta que cese la hemorragia. Está disponible como tabletas e inyección. También hay una presentación en jarabe de 250 mg/ml, y la dosis pediátrica común es de 50-100 mg/kg (máximo 5g) VO o IV cada 6-8 horas.

La miopatía es una reacción adversa poco común, de la que se ha informado específicamente respecto a la terapia con ácido aminocaproico (pero no con ácido tranexámico), que por lo general ocurre después de la administración de altas dosis durante varias semanas.

Puede esperarse la recuperación total una vez que cese el tratamiento con el medicamento.

Sellador (goma) de fibrina:

Tiene propiedades hemostáticas, selladoras y curativas. Se forma al mezclar fibrinógeno y trombina, lo que imita la última fase del proceso en cascada de coagulación de la sangre. Un coágulo de fibrina de semi-rígido a rígido se consolida y adhiere al lugar de la aplicación y funciona como agente sellador que impide el paso de fluidos, para detener la hemorragia. Puede utilizarse para extracciones dentales, circuncisiones y para detener

hemorragias de membranas mucosas. Estas disponibles en el mercado son extremadamente caras, a razón de 130 dólares estadounidenses por un paquete de 1 ml.

No obstante, se puede diseñar un sencillo sistema de administración, utilizar crioprecipitado como fuente de fibrinógeno y “fabricar” sellador de fibrina a un costo mucho menor.

Modalidades de tratamiento.

Tratamiento ambulatorio oportuno en el hogar

La terapia en el hogar permite acceso inmediato al tratamiento y, por ende, tratamiento precoz óptimo. Idealmente, esto se logra con concentrados de factor de coagulación u otros productos liofilizados seguros que pueden almacenarse en un refrigerador casero y reconstituirse fácilmente. Debe ser supervisado estrechamente por el centro de cuidados integrales e iniciarse después de enseñanzas preparatorias e instrucción adecuada. La enseñanza debe incluir reconocimiento de una hemorragia y sus complicaciones más comunes, cálculo de dosis, preparación, almacenamiento y administración de concentrados de factor; técnicas de asepsia, realización de punción venosa (o acceso al catéter venoso central), mantenimiento de registros, así como almacenamiento y eliminación adecuados de agujas y manejo de derrames de sangre.

Profilaxis

La profilaxis consiste en la administración de factores de coagulación a intervalos regulares a fin de evitar hemorragias y debe ser el objetivo de todos los programas para el cuidado de la hemofilia hasta que haya una cura disponible. El reemplazo profiláctico del factor de coagulación ha demostrado ser útil aun cuando los niveles de factor no se mantienen por arriba del 1% durante todo el tiempo.

Actualmente, el protocolo de profilaxis más comúnmente sugerido es la infusión de 25 a 40 UI/kg de concentrados de factor de coagulación, tres veces por semana para quienes padecen hemofilia A y dos veces por semana para quienes padecen hemofilia B. Actualmente se evalúan diversos protocolos de profilaxis con terapia de reemplazo de factor.

Tratamiento de hemorragias específicas

Hemorragias articulares y musculares

Primero administrar la dosis adecuada de concentrado de factor y luego evaluar al paciente. Por lo general, no se requieren las radiografías.

Reposo: Descanso en la postura de función (un cabestrillo para cualquier hemorragia en extremidades superiores y reposo en cama para hemorragias en extremidades inferiores. No debe moverse la articulación que presenta la hemorragia ni apoyarse (caminar) en ella. Se puede inmovilizar con férulas, de acuerdo con la articulación afectada.

Hielo: Datos del campo de la medicina del deporte y un estudio experimental con ratas demuestran que la terapia con hielo ayuda a disminuir la inflamación e hinchazón al reducir la interacción leucocito-endotelio. El hielo debe aplicarse de manera intermitente, por encima de una toalla húmeda, durante periodos de 5 minutos, para lograr una reducción de 10 a 15° C en la temperatura de los tejidos más profundos. No debe aplicarse hielo directamente sobre la piel ya que esto puede “quemarla”.

Compresión: Las articulaciones pueden envolverse con un vendaje tensor o con una media elástica. Esta suave presión puede ayudar a limitar la hemorragia y brindar apoyo a la articulación. En caso de hemorragias musculares, use la compresión cuidadosamente si hay sospecha de lesión de un nervio.

Analgésicos: El paracetamol puede usarse en el hogar para aliviar el dolor agudo. Si el dolor no cede usando sólo paracetamol, puede agregarse sólo uno de los siguientes medicamentos: propoxifeno, codeína, buprenorfina o tramadol. Deben evitarse la aspirina y los AINEs.

Rehabilitación: Una vez que el dolor y la inflamación hayan desaparecido, es muy importante iniciar la fisioterapia, primero con ejercicios estáticos. La atrofia muscular progresiva provoca inestabilidad articular y hemorragias articulares recurrentes, lo que puede generar artropatía hemofílica crónica.

Nivel plasmático de factor y duración de su administración de acuerdo al tipo de sangrado

Además de las hemartrosis, los pacientes hemofílicos pueden presentar sangrado a otros niveles, y dependiendo de la severidad y el sitio de hemorragia serán las unidades y los días de tratamiento que se prescriban.

CUADRO A. Recomendaciones de nivel plasmático de factor y duración de la administración cuando NO hay una considerable restricción de recursos

Tipo de hemorragia	Hemofilia A		Hemofilia B	
	Nivel deseado	Duración (días)	Nivel deseado	Duración (días)
Articular	40%-60%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada	40%-60%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada
Muscular (excepto iliopsoas)	40%-60%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada	40%-60%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada
Iliopsoas • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 30%-60%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia	60%-80% 30%-60%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia
SNC/Cabeza • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 50%	1-7 8-21	60%-80% 30%	1-7 8-21
Cuello y garganta • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 50%	1-7 8-14	60%-80% 30%	1-7 8-14
Gastrointestinal • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 50%	1-6 7-14	60%-80% 30%	1-6 7-14
Renal	50%	3-5	40%	3-5
Laceración profunda	50%	5-7	40%	5-7
Cirugía (mayor) • Preoperatorio • postoperatorio	80%-100% 60%-80% 40%-60% 30%-50%	1-3 4-6 7-14	60%-80% 40%-60% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-6 7-14

CUADRO B. Recomendaciones de nivel plasmático de factor y duración de la administración cuando hay una considerable restricción de recursos.

Tipo de hemorragia	Hemofilia A		Hemofilia B	
	Desired level	Duration (days)	Desired level	Duration (days)
Articular	10%-20%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada	10%-20%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada
Muscular (excepto iliopsoas)	10%-20%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada	10%-20%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada
Iliopsoas • Inicial • Mantenimiento	20%-40% 10%-20%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia	15%-30% 10%-20%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia
SNC/Cabeza • Inicial • Mantenimiento	50%-80% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-7 8-14 (ó 21 en caso indicado)	50%-80% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-7 8-14 (ó 21 en caso indicado)
Cuello y garganta • Inicial • Mantenimiento	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7
Gastrointestinal • Inicial • Mantenimiento	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7	30%-50% 10%-20%	1-3 4-7
Renal	20%-40%	3-5	15%-30%	3-5
Laceración profunda	20%-40%	5-7	15%-30%	5-7
Cirugía (mayor) • Preoperatorio • postoperatorio	60%-80% 30%-40% 20%-30% 10%-20%	1-3 4-6 7-14	50%-70% 30%-40% 20%-30% 10%-20%	1-3 4-6 7-14

Tratamiento a pacientes con inhibidores

Cerca del 10 al 15 por ciento de los pacientes con hemofilia A y del uno al tres por ciento de los pacientes con hemofilia B pueden desarrollar inhibidores persistentes que dificulten el tratamiento con concentrados de factor. Debe tenerse en cuenta lo siguiente:

- La mayoría de los pacientes que desarrollan inhibidores lo hacen de manera precoz: dentro de los primeros 10 a 20 días posteriores a la exposición.
- Los pacientes cuyos títulos de inhibidores son 65 UB (de alta respuesta) tienden a presentar inhibidores persistentes. Si no reciben tratamiento durante un periodo largo, los títulos podrían bajar, pero habrá una respuesta anamnésica recurrente en un lapso de tres a cinco días cuando se reinicie el tratamiento.
- Títulos muy bajos de inhibidores podrían no detectarse con la prueba Bethesda, sino con una mala recuperación y/o una vida media reducida (T-1/2) luego de infusiones de concentrado de factor.

Las opciones en estos pacientes son:

1. Concentrados de factor a dosis altas
2. Factor VIII porcino
3. Agentes Bypass (FEIBA, Autoplex, Novoseven)
4. Inducción de la tolerancia inmune e inmunosupresión.
5. Cambio de tratamiento por otro tipo de factor VIII

Vacunación

Las personas con trastornos de la coagulación deben ser vacunadas, pero deben recibir las vacunas por vía subcutánea, no intramuscular. Las personas con hemofilia que presentan VIH deben recibir vacunas anuales contra neumococo e influenza. La inmunización contra las hepatitis A y B es importante para todas las personas con hemofilia.

Los miembros de la familia que manipulan productos de tratamiento también deberían vacunarse; no obstante, esto es menos esencial para personas que usan productos inactivados viralmente.

Cuidado odontológico

Para las personas con hemofilia, una buena higiene oral es indispensable a fin de prevenir enfermedades gingivales y periodontales. Los dientes deben cepillarse por lo menos dos veces al día para controlar la placa bacteriana. Debe utilizarse un dentífrico que contenga fluoruro. Los enjuagues bucales de triclosán o clorhexidina también pueden ayudar a reducir la placa. La seda dental o los cepillos interdetales ayudan a reducir la placa.

Las personas con trastornos de la coagulación necesitan de una estrecha colaboración entre su médico y su dentista a fin de recibir atención odontológica segura e integral.

Inyecciones profundas, procedimientos quirúrgicos (extracciones, implantes dentales) o bloqueos anestésicos locales sólo deben realizarse después de que el nivel de factor de coagulación se ha elevado adecuadamente.

Las infecciones orales deben recibir tratamiento con antibióticos antes de realizar cualquier procedimiento quirúrgico.

Se requiere una evaluación dental integral a la edad de 12 ó 13 años a fin de planear acciones futuras y decidir la mejor forma de prevenir los problemas causados por dientes superpuestos, terceros molares mal ubicados u otros dientes.

En el caso de personas con hemofilia leve o moderada, el tratamiento dental no quirúrgico puede realizarse bajo cubierta antifibrinolítica (ácido tranexámico o ácido aminocaproico), pero debe consultarse a un hematólogo antes de realizar cualquier otro procedimiento.

En el caso de personas con hemofilia A leve (FVIII > 5%), es posible realizar raspados o algunos procedimientos de cirugía menor bajo cubierta de desmopresina (DDAVP).

En el caso de personas con hemofilia severa, se necesita terapia de reemplazo de factor antes de cirugías, inyecciones de bloqueo local o raspado.

La goma de fibrina y las soluciones de ácido tranexámico para enjuagar y tragar, usadas antes y después de extracciones dentales, constituyen métodos seguros y rentables para ayudar a controlar hemorragias.

El uso tópico del ácido tranexámico reduce considerablemente la hemorragia.

Se recomiendan 10 ml de una solución al 5% usada como enjuague bucal por dos minutos, cuatro veces al día, durante siete días. Puede utilizarse en combinación con tabletas orales de ácido tranexámico durante hasta cinco días. Usar analgésicos seguros como el paracetamol.

Cirugía en pacientes con hemofilia.

Los siguientes aspectos son de vital importancia cuando se realizan cirugías no prioritarias en personas con hemofilia:

Los procedimientos quirúrgicos deben realizarse en coordinación con un equipo experimentado en el tratamiento de la hemofilia.

La intervención debe realizarse en un centro, con apoyo de laboratorio adecuado para la supervisión confiable del nivel de factor de coagulación.

Debe garantizarse la disponibilidad de suficientes cantidades de concentrados de factor de coagulación antes de realizar una cirugía mayor en personas con hemofilia.

La dosis y duración de la cobertura con concentrado de factor de coagulación depende del tipo de cirugía.

Asesoría genética/diagnóstico prenatal

La asesoría genética es parte importante del cuidado de la hemofilia para ayudar a personas con hemofilia, portadoras y sus familiares a tomar decisiones mejor informadas respecto a procrear cuando existe la posibilidad de tener un hijo con hemofilia. Incluye una amplia gama de pruebas de diagnóstico y detección de portadoras, así como asesoría personal.

El diagnóstico prenatal generalmente se ofrece cuando se consideraría la terminación del embarazo si se detectara un feto afectado. No obstante, también puede realizarse para ayudar a la familia a estar preparada y para planear el parto. La prueba o biopsia de vellosidades coriónicas es el principal método de diagnóstico prenatal y puede realizarse a las 10-11 semanas de gestación. No debe realizarse antes ya que es probable que la biopsia precoz esté relacionada con anomalías en las extremidades del feto.

Aspectos psicosociales

Las personas con hemofilia y sus familias requieren apoyo psicológico y social para hacer frente a una enfermedad crónica, con frecuencia dolorosa y que en ocasiones puede poner en peligro la vida. El padecimiento constituye una carga financiera y limita diversos aspectos de la vida normal.

Enfrentar una enfermedad crónica puede llevar al síndrome del agotamiento. Se deben de reconocer los síntomas y ayudar al paciente a superar esta etapa de su vida. Proporcionar sugerencias y apoyo para el desarrollo de estrategias de afrontamiento.

En el caso de niños, es muy importante hablar también con ellos y no sólo con sus padres. El trabajador social debe proporcionar apoyo al paciente y a la familia. En donde no haya trabajadores sociales disponibles, solicite la ayuda de grupos y organizaciones locales para proporcionar este apoyo tan necesario.

JUSTIFICACION

En nuestro hospital, actualmente se da tratamiento a 45 pacientes con hemofilia, y el número va en ascenso. La hemofilia es una enfermedad que condiciona secuelas importantes en la vida de los pacientes y sus familias, principalmente secuelas físicas, psicológicas y económicas, como lo son discapacidad funcional, ausentismo escolar y laboral, menor superación académica y laboral, rezago social, depresión, alteraciones en la dinámica familiar, dependencia económica, entre otros.

La hemofilia sin tratamiento es una enfermedad que conduce al desarrollo de discapacidad crónica precoz e incluso a muerte prematura, hoy en día se cuenta con tratamiento efectivo para disminuir al máximo la sintomatología y el desarrollo de secuelas. El tratamiento de la hemofilia es costoso, sin embargo el tratamiento inadecuado es aún más, ya que al haber gran prevalencia de complicaciones, el resultado final será menor productividad, dependencia física y económica, mayor gasto en recursos para el tratamiento de las complicaciones, necesidad de procedimientos quirúrgicos, mayor estancia hospitalaria, entre otros.

TRASCENDENCIA

Consideramos que en nuestro hospital contamos con recursos limitados para ofrecer la atención integral a los pacientes con hemofilia, sin embargo es posible optimizar al máximo esos recursos estableciendo un programa de atención integral, en forma multidisciplinaria, con el fin de mejorar la calidad de vida de nuestros pacientes y sus familias, así como sus expectativas a futuro, disminuyendo en la medida de lo posible el desarrollo de complicaciones asociadas con la enfermedad y su tratamiento. La mejor forma de evitar las complicaciones y que está al alcance de todos es la educación tanto a pacientes y sus familiares, como al personal de salud, enfocar los esfuerzos a la medicina preventiva, lo cual debería ser parte de ese programa.

Para desarrollar un programa de atención integral, es sumamente importante conocer el estado actual de nuestros pacientes y algunos aspectos relacionados con el diagnóstico y tratamiento.

OBJETIVO GENERAL.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

¿Cómo es el estado de salud actual de los pacientes hemofílicos en el HIES?, ¿Cuál es la prevalencia de complicaciones inherentes a la evolución de la enfermedad y al tratamiento?, en base a lo anterior, ¿Es necesario que se tomen medidas para mejorar la atención en servicios de salud a pacientes con hemofilia?

Determinar el estado de salud general de los pacientes con hemofilia, que se atienden en el HIES, y en base a los resultados establecer estrategias para mejorar la atención integral y el pronóstico de nuestros pacientes.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

1. Realizar una evaluación clínica, multidisciplinaria de los pacientes con hemofilia en el HIES.
2. Determinar el porcentaje de casos novo y hereditarios.
3. Establecer la edad inicio de los síntomas, la edad a la cual acuden por primera vez a consulta y la edad al momento del diagnóstico.
4. Investigar que porcentaje de pacientes tiene inhibidores y/o serología positiva para HIV, hepatitis C y B.
5. Investigar alteraciones en la biometría hemática.
6. Conocer la prevalencia y grado de artropatía hemofílica de nuestros pacientes, así como la limitación para las actividades cotidianas de nuestros pacientes.
7. Proponer estrategias para mejorar la atención de la hemofilia en nuestro hospital.

MATERIAL Y METODOS

TIPO DE ESTUDIO

- Descriptivo.
- Transversal.
- Retrospectivo.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- Pacientes con diagnóstico confirmado de hemofilia, que reciben atención en el hospital o acuden a las pláticas para hemofílicos, otorgadas por el servicio de hematología.
- Pacientes que acudieron a las citas que se hicieron para realizarles historia clínica y evaluación integral de su estado de salud.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:

- Pacientes que no acepten firmar consentimiento informado.
- Pacientes que no acudieron al 80% de las citas para su evaluación.

MARCO MUESTRAL:

Se reviso en Archivo Clínico del Hospital Infantil del estado de Sonora todos los expedientes de los pacientes con coagulopatías de quienes se tiene registro, desde 1978 hasta mayo del 2006, así como el censo de pacientes hemofílicos del servicio de hematología.

En archivo clínico, se revisó un total de 40 expedientes de pacientes con coagulopatía, de los cuales se excluyeron 11 expedientes, 1 de ellos se excluye por defunción, 1 por Dx confirmado de púrpura trombocitopénica idiopática, 9 por no confirmarse su diagnóstico mediante estudios específicos. De los 29 expedientes que tienen diagnóstico confirmado de hemofilia, solo **se logró localizar a 11 pacientes físicamente**, mismos que forman parte del censo de pacientes hemofílicos del servicio de hematología, y se incluyeron

además nueve pacientes de otras instituciones, que acuden a pláticas de hemofilia del servicio de hematología, los cuales aceptaron ingresar al estudio. Y en total estudiamos 20 pacientes.

DESARROLLO DEL ESTUDIO.

Para conocer el estado de salud actual de nuestros pacientes, se llevó a cabo una evaluación integral, que incluyó:

- Hoja de recolección de datos de hematología y consentimiento informado.
(Ver anexo 1)
- Evaluación clínica y radiológica de rehabilitación-ortopedia. (Ver anexo 2)
 - Valoración física general.
 - Escala de valoración física para artropatía hemofílica (Orthopedic Advisory Comite).
 - Valoración radiológica de Hilgather.
 - Evaluación radiológica de Petterson.
- Historia clínica dental y examen físico dental.
- Evaluación del estado nutricional.
- Escala de clima familiar de Rudolf Moos por el servicio de psicología.
- Exámenes de laboratorio:
 - Biometría hemática completa.
 - ELISA para VIH, VHC, Ag S HB, y core de HB.
 - Pruebas confirmatorias de PCR en casos con resultado de ELISA positivo para Hepatitis C.

RESULTADOS

Se incluyeron en el estudio un total de 20 pacientes, todos masculinos, con edad promedio de 11.6 años y un rango de cinco meses a 33 años. Dada la diversidad de la muestra en cuanto al rango de edad, se dividieron en tres grupos de edad: de 0 a 5 años, de 6 a 16 años, y mayores de 16 años, 6 (30%) pacientes del primer grupo, 9 (45%) del segundo y 5 (25%) del tercer grupo. (Gráfico 1 y 2)

El tipo de hemofilia en 16 pacientes (80%) fue A y en cuatro con hemofilia B (20%), dato que correlaciona con las estadísticas encontradas en las referencias de México y de la Federación Mundial de Hemofilia. Y de acuerdo al grado de deficiencia, ocho casos corresponden hemofilia leve (40%), ocho hemofilia severa (40%), y cuatro a hemofilia moderada (20%). (Gráfico 3 y 4)

Herencia:

Encontramos en nuestra muestra cuatro casos (20%) *de novo* y dieciséis casos hereditarios, dato que correlaciona con lo estimado en referencias bibliográficas. En los casos hereditarios, los familiares que más frecuentemente tienen hemofilia son: hermanos, primos maternos y tíos maternos. Trece pacientes (81%) tienen hermanos con hemofilia, nueve (56%) tienen tíos maternos con hemofilia, y tres (18%) primos maternos. Y cada paciente de los casos hereditarios tiene al menos un familiar con hemofilia, siete pacientes tienen mas de cinco familiares con hemofilia, incluso hay tres pacientes con más de diez familiares. (Gráfico 5, 6 y 7)

Edad de inicio de síntomas, primera consulta y al momento de diagnóstico:

Los pacientes con hemofilia severa inician su cuadro clínico, acuden a consulta, y se diagnostican en promedio a los cinco meses de edad. La hemofilia moderada inicia síntomas en promedio al año once meses de edad, y acuden a consulta y se diagnostican en promedio a los dos años cinco meses. La hemofilia leve inicia sintomatología en promedio a los dos años once meses de edad, acuden a consulta por primera vez a los

cuatro años y medio y se diagnosticó en promedio a los cuatro años dos meses de edad. (Tabla 1)

Eventos hemorrágicos en el último año:

Cuatro de los ocho pacientes con hemofilia leve, presentaron uno a cinco eventos de sangrado en el último año, dos (25%) pacientes tuvieron de once a 20 eventos de sangrado, y dos (25%) se mantuvieron asintomáticos. Los cuatro pacientes con hemofilia moderada presentaron algún tipo de hemorragia en el último año, la mitad tuvieron uno a cinco eventos, y la otra mitad once a 20. Los ocho pacientes con hemofilia severa presentaron eventos de sangrado en el último año, dos pacientes seis a diez sangrados, tres once a 20 sangrados, dos con 21 a 30 eventos de sangrados, y uno más de 30. El número de eventos varió de acuerdo a la severidad de la hemofilia en cada paciente. (Tabla 2)

El sitio de sangrado más frecuente fue el articular, que se presentó en quince pacientes (75%), seguido de hematomas y equimosis, que se presentó en diez pacientes (50%), epistaxis en seis pacientes (30%), gingivorragia en cinco pacientes (25%). (Gráfico 8)

Evaluación física y articular:

Al evaluar físicamente a los pacientes, once pacientes (55%) no mostraron limitación funcional, seis (30%) pacientes mostraron poca limitación, y dos (10%) actividad física muy limitada, solo en un paciente (5%) no fue valorable porque cursaba con lumbalgia secundaria a hernia de disco en ese momento. Afortunadamente, ningún paciente requiere de silla de ruedas o ayuda de terceros para moverse actualmente. (Gráfico 9)

En total doce pacientes presentaron artropatía, cuatro con hemofilia leve, uno con moderada, y siete con severa. La severidad de la hemofilia no tuvo gran relación con la presencia de artropatía en los casos de hemofilia leve, ya que el 50% presentó algún grado de artropatía, lo cual es más de lo esperado para la hemofilia leve. (Gráfico 10)

De acuerdo a los grupos de edad, solo un paciente del grupo de menores de cinco años la presentó, seis en el grupo de seis a dieciséis años, cinco en el grupo de mayores de dieciséis años

(100%) presento artropatía. (Gráfico 11). En los doce pacientes con artropatía, dos fueron artropatía leve, siete moderada y en tres artropatías severas. (Gráfico 12) Los sitios de artropatía más frecuentes: En los 12 pacientes con artropatía, siete tuvieron afectada la rodilla, cinco el codo y cuatro el tobillo, similar a lo reportado en la literatura. (Tabla 3)

Valoración nutricional:

Se evaluó el estado nutricional de los 20 pacientes del estudio, seis mostraron sobrepeso, dos desnutrición leve y dos obesidad, los 10 (50%) restantes con estado nutricional normal. (Gráfico 13)

Evaluación dental:

De 20 pacientes de la muestra, dos no se evaluaron, por tratarse de lactante, sin dientes. En los dieciocho evaluados, siete (35%) tuvieron dientes sanos, siete (35%) dientes con caríes, tres gingivitis (15%) y uno sarro. (Gráfica 14)

Evaluación hematológica y serológica:

A todos los pacientes se les realizó biometría hemática completa, serología (ELISA) para virus de la inmunodeficiencia humana, hepatitis C, core y antígeno de superficie de hepatitis B. Encontrando un solo caso de anemia leve, por deficiencia de hierro, tres pacientes core HB positivos, cinco con serología para VHC positiva.

A dos de los pacientes con serología positiva para virus de hepatitis c, se les realizó PCR, la cual se reportó positiva. Todos los casos se reportaron a Laboratorio Estatal y se encuentran en espera de confirmación diagnóstica.

A 17 pacientes se les realizó nueva cuantificación de factores de coagulación según el caso y detección de inhibidores, aún no contamos con los resultados, ya que se enviaron muestras se enviaron a Guadalajara y forman parte de un estudio multicéntrico. (Tabla 4).

Aplicación de la escala de clima familiar por psicología.

Se evaluaron 16 pacientes, con hemofilia pertenecientes a un total de doce familias, de las cuales cinco son familias integradas y siete desintegradas. En la subescala de cohesión se encontró una tendencia baja, lo cual significa que los miembros de la familia no se brindan apoyo ni se comprometen entre sí. En la subescala de expresividad se observa una tendencia ligeramente a la baja, lo cual indica que no existe una correcta estimulación para actuar y expresar sentimientos de manera abierta y directa. En la subescala conflicto los resultados arrojaron diferencias entre las familias sin reflejar ninguna tendencia específica, lo cual indica las diferentes formas de manejar la ira y la agresión en los diferentes miembros de la familia. Por lo tanto, se puede inferir que se perciben dificultades para relacionarse entre los miembros de la familia.

En la subescala independencia la tendencia fue baja, es decir que su grado de autonomía, asertividad y autosuficiencia para tomar decisiones es insuficiente. En la subescala orientación al logro se observa una tendencia baja por lo que no existe una estimulación hacia la obtención del éxito en un ambiente de competencia. En la subescala orientación hacia las actividades culturales e intelectuales se obtuvieron puntuaciones medias, lo cual significa que existe un interés promedio en participar y actualizarse en actividades políticas, sociales, intelectuales y culturales. En la subescala orientación hacia las actividades recreacionales se encontró una tendencia baja, esto se refiere a la participación de las actividades sociales y recreacionales. En la subescala énfasis moral se sitúa con una puntuación alta, lo cual señala que existe un interés significativo por los aspectos morales, éticos y religiosos. En cuanto a la dimensión de crecimiento personal, los sujetos evaluados muestran interés por desarrollarse en el ámbito cultural, moral y espiritual.

En la subescala de organización existe una tendencia hacia la alta, esto es las familias intentan ser funcionales. En la subescala control hay una tendencia media, es decir existen normas y reglas para un buen funcionamiento familiar.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

En general, los pacientes con hemofilia severa inician sintomatología, acuden a consulta y se les realiza el diagnóstico antes de llegar al año de edad. Los pacientes con hemofilia moderada inician antes de los 2 años, acuden y se diagnostican antes de los 3 años. Y los pacientes con hemofilia leve inician antes de los 3 años y se diagnostican antes de los 5 años. Llama la atención que, a pesar de que la mayoría de nuestros pacientes son casos hereditarios, rara vez se realizó diagnóstico intencionado antes de presentar sintomatología (solo a 2 pacientes de 16). Por lo cual debemos insistir en la educación de estos pacientes y sus familiares.

Se realizó la evaluación integral de los pacientes, encontrando gran incidencia de alteraciones en diferentes aspectos de salud en los pacientes hemofílicos. Tales como son alteraciones dentales, alteración de la dinámica familiar, alteraciones en su estado nutricional, limitación articular con repercusiones funcionales, lo cual refleja directamente falta de manejo multidisciplinario y desarrollo precoz de complicaciones. Obviamente condicionada por los altos costos del tratamiento.

La prevalencia de hemartrosis en la población de hemofilia leve fue superior a lo esperado, según las referencias actuales, ya que cinco de los ocho pacientes con hemofilia leve la presentaron. La prevalencia de artropatía es alta, más de la mitad de la población de estudio ha desarrollado esta complicación. Y un número importante de pacientes con hemofilia leve (50%), presentaron esta complicación tardía. El grado de artropatía en el 83% de los pacientes que la presentaron fue de grado moderado a severo. Y la limitación funcional, fue alta, ya que ocho pacientes de nuestra población mostraron algún grado de limitación. (Gráfico 9, 10, 12)

Encontramos una correlación entre artropatía y edad, y no con la severidad de la hemofilia, hace pensar que hay gran deficiencia para el tratamiento adecuado en los pacientes con hemofilia leve, así como una pésima educación de los pacientes y familiares, ya que obviamente los pacientes tienen un mínimo de cuidados articulares. Además consideramos que la presencia de hemartrosis y artropatía puede ser mayor en

nuestra población, debido a la elevada incidencia de sobrepeso y obesidad en nuestros pacientes, la cual se presentó en 40% de los pacientes.

Se documentó 25% de prevalencia de infección por VHC, esto como de era esperarse en pacientes adultos los cuales fueron sometidos a transfusiones en los 80's cuando no existía un adecuado control de calidad de los componentes sanguíneos a nivel nacional.

Los estudios de biometría hemática se realizaron a todos los pacientes, solo se encontró alteración en 1 caso, con anemia leve, por deficiencia de hierro, y se le dio tratamiento.

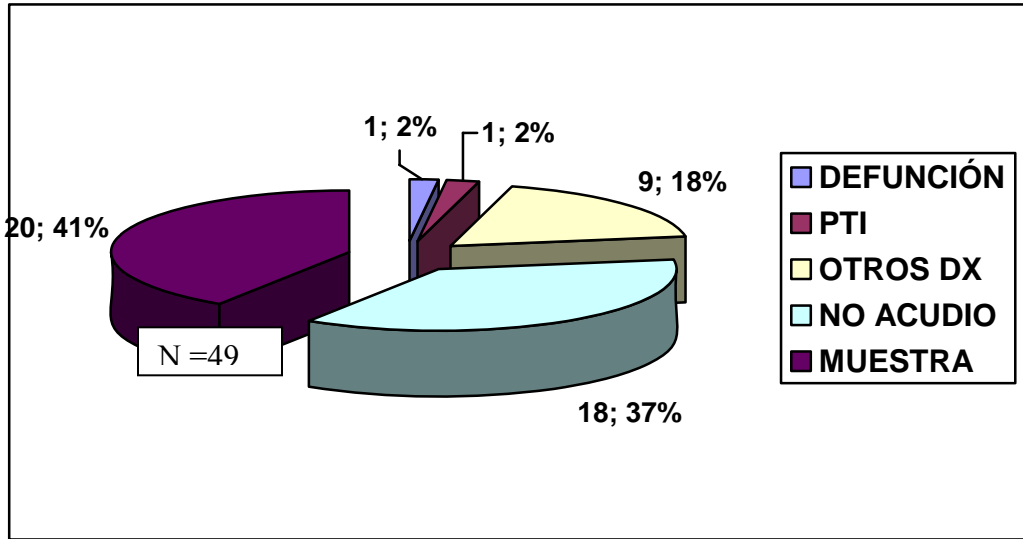
En base a lo anterior, consideramos importante que se lleven a cabo estrategias para mejorar la atención integral del paciente hemofílico, con fin de disminuir en la medida de lo posible las complicaciones inherentes a la enfermedad y el tratamiento.

PROPUESTAS

- Establecer un programa de atención integral multidisciplinario para hemofílicos.
- Educación al personal de salud para el cuidado del paciente hemofílico.
- Educación continúa a pacientes y familiares.
- Enfocar los esfuerzos a la prevención de las hemorragias y complicaciones.
- El personal de atención primaria y especializada, deberá de establecer y aplicar protocolos, de prevención de hemorragias, tratamiento oportuno y tratamiento de las complicaciones que se presentan en el paciente hemofílico.
- Profilaxis y tratamiento a domicilio ideal.
- Hacer llegar el conocimiento del programa de atención al paciente hemofílico a todos los médicos residentes de pediatría que se forman en nuestro hospital.

GRAFICAS, TABLAS Y ANEXOS

GRAFICA 1. GRUPO DE ESTUDIO.



GRAFICA 2. EDAD Y SEXO

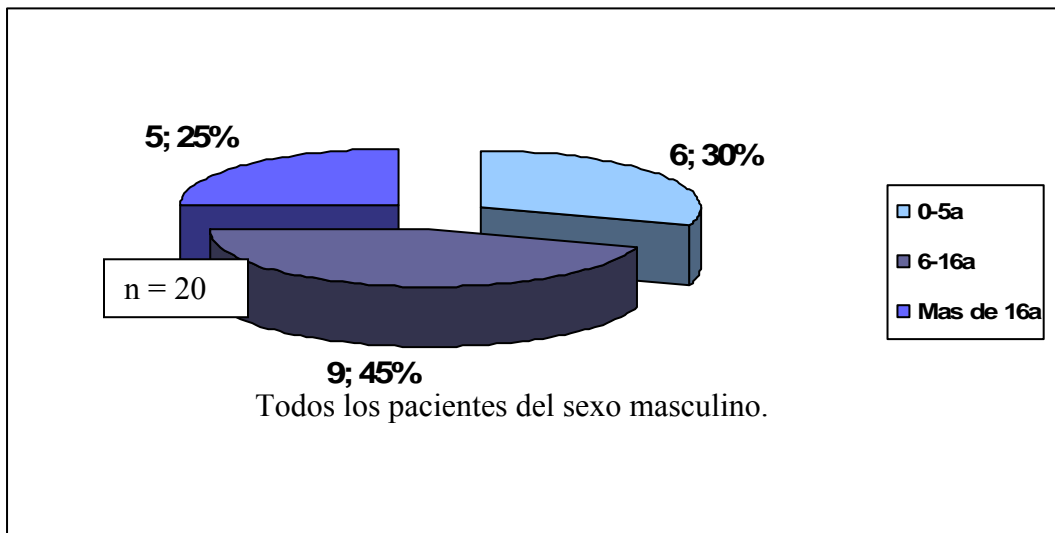


GRAFICO 3. TIPO DE HEMOFILIA.

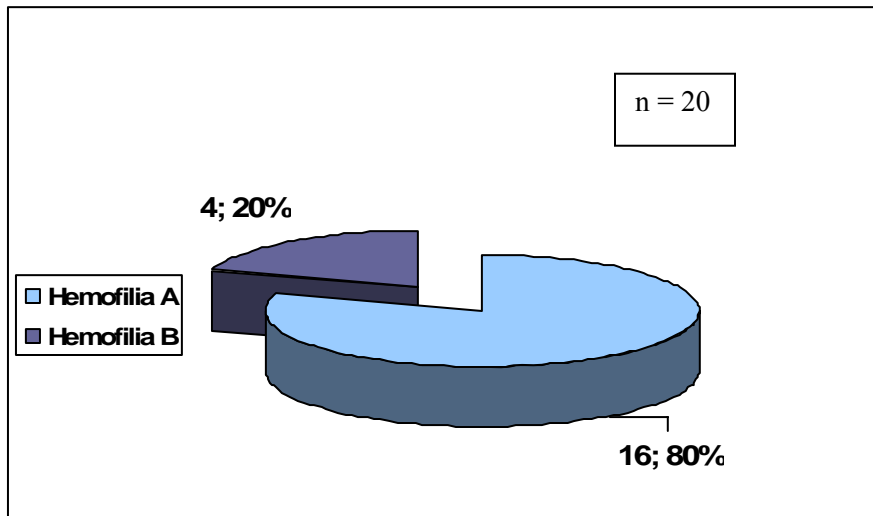


GRAFICO 4. CLASIFICACION DE ACUERDO A LA SEVERIDAD.

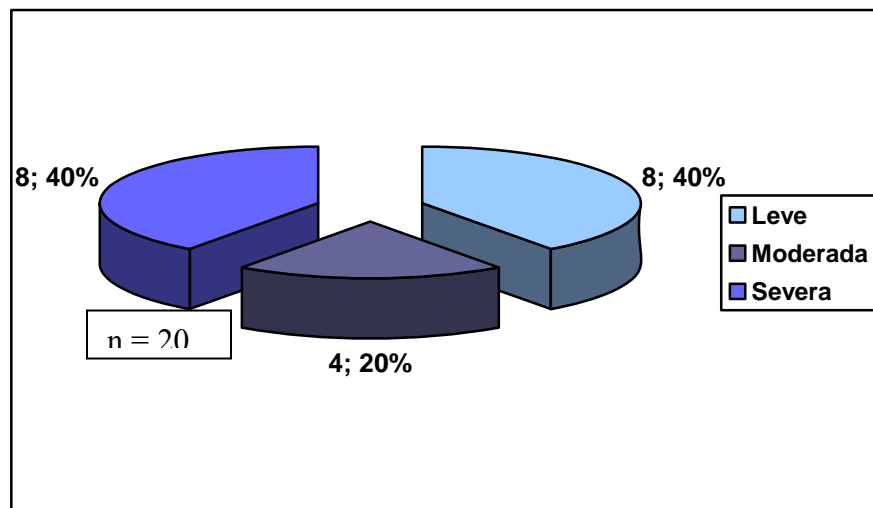


GRAFICO 5. HERENCIA.

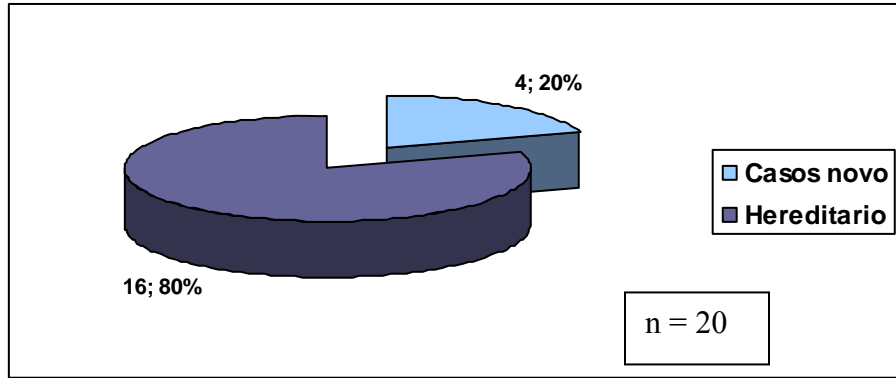


GRAFICO 6. FAMILIARES MAS FRECUENTEMENTE AFECTADOS.

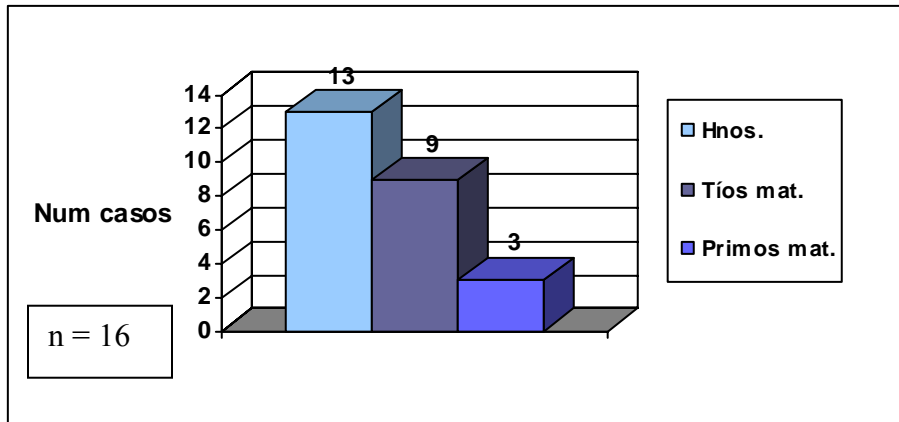


GRAFICO 7. NUMERO DE FAMILIARES ENFERMOS POR CADA PACIENTE.

■ 5 pacientes no conocen al total de sus familiares.

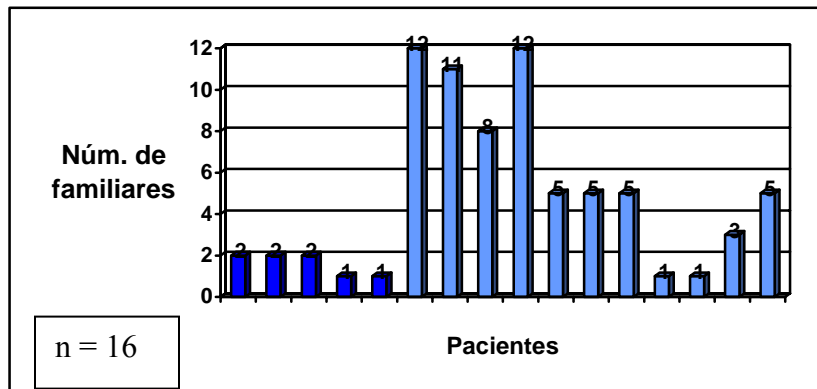


TABLA 1. EDAD DE INICIO DE SINTOMAS, PRIMERA CONSULTA Y AL MOMENTO DEL DIAGNOSTICO.

	Edad al inicio de síntomas	Edad a la 1ra consulta por coagulopatía	Edad al momento de diagnóstico	Diagnóstico intencionado
Hemofilia leve: 8 casos	p 2a11m (r 2m-6a)	p 4a6m (r 4m-15a)	p 4a2m (r 1m-7a)	2
Hemofilia moderada: 4 casos	p 1a11m (r 1m-5a)	p 2a5m (r 1m-7a)	p 2a5m (r 1m-7a)	0
Hemofilia severa: 8 casos	p 1a2m (r 2m-6a)	p 5m (r 1m-1a)	p 5m (r 1m-1a)	1
Total: 20 casos	p 2a3m (r 1m-6a)	p 2a6m (r 1m-15a)	p 2a4m (r 2m-15a)	3

TABLA 2. SINTOMATOLOGÍA EN EL ÚLTIMO AÑO (NÚMERO DE SANGRADOS).

Número de eventos hemorrágicos x año	0	1 a 5	6 a 10	11 a 20	21 a 30	31 a 40
Hemofilia Leve: 8 casos	2 (25%)	4 (50%)	0	2 (25%)	0	0
Hemofilia Moderada: 4 casos	0	2 (50%)	0	2 (50%)	0	0
Hemofilia Severa: 8 casos	0	0	2 (25%)	3 (37.5%)	2 (25%)	1 (12.5%)
Total de casos: 20	2 (10%)	6 (30%)	2 (10%)	7 (35%)	2 (10%)	1 (5%)

GRAFICO 8. SINTOMATOLOGÍA EN EL ÚLTIMO AÑO (SITIOS DE SANGRADO).

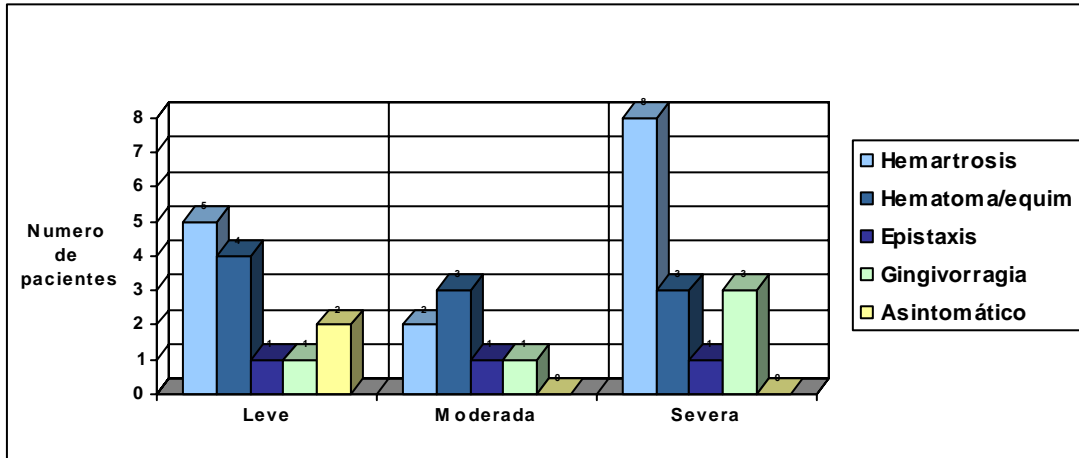
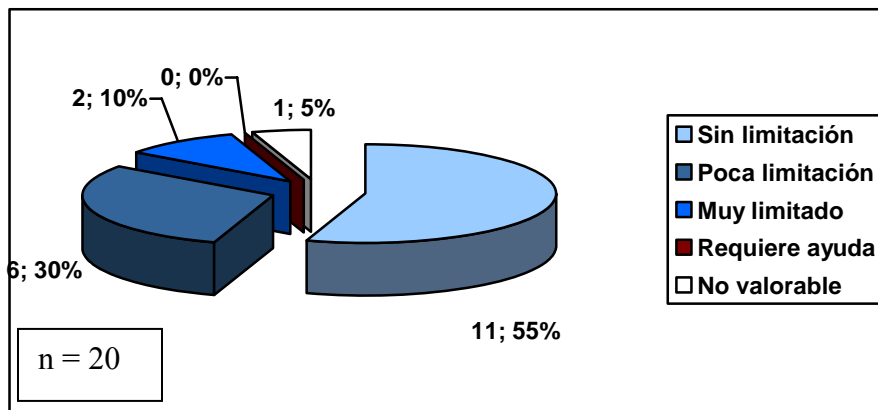


GRAFICO 9. EVALUACIÓN FÍSICA.



Sin limitación = actividad irrestricta.

Poca limitación = Tiene movilidad independiente pero con cierta restricción.

Muy limitado = Tiene movilidad independiente pero con mucha dificultad.

Requiere ayuda = Requiere silla de ruedas o ayuda de terceros para moverse.

GRAFICO 10. PRESENCIA DE ARTROPATÍA DE ACUERDO A LA SEVERIDAD.

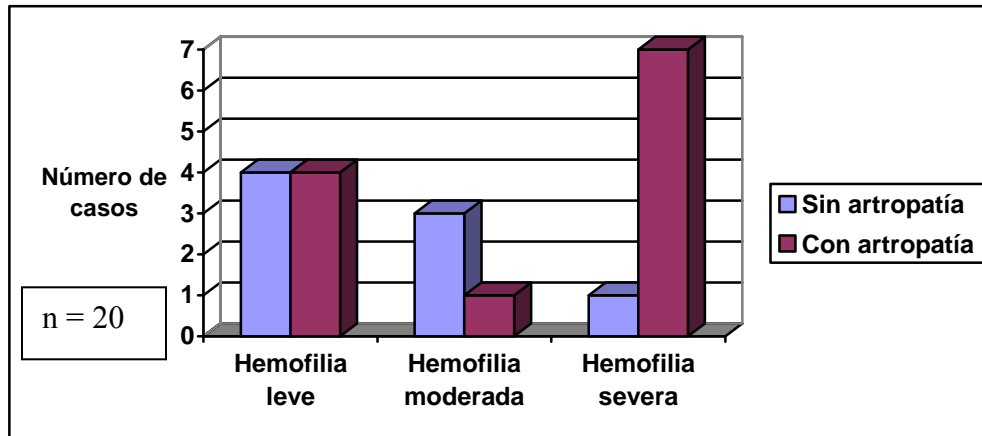


GRAFICO 11. PRESENCIA DE ARTROPATÍA POR EDADES.

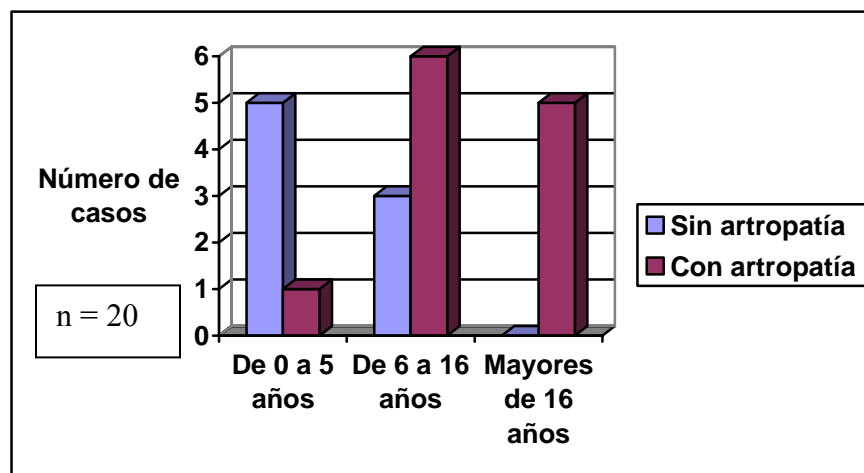


GRAFICO 12. GRADO DE ARTROPATÍA.

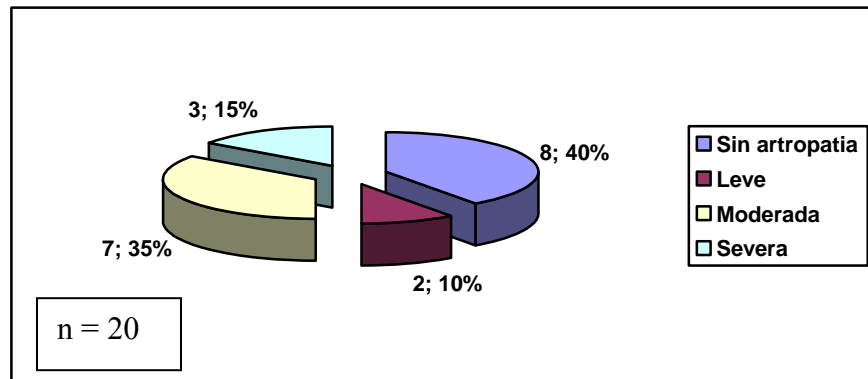


TABLA 3. SITIOS MÁS FRECUENTES DE ARTROPATÍA.

	Presencia de artropatía	Rodilla	Tobillo	Codo
Hemofilia leve: 8	4 (50%)	1	2	2
Hemofilia moderada: 4	1 (25%)	1	0	0
Hemofilia severa: 8	7 (87.5%)	5	2	3
Total: 20	12 (60%)	7 (58%)	4 (33%)	5 (41%)

GRÁFICO 13. EVALUACIÓN DEL ESTADO NUTRICIONAL.

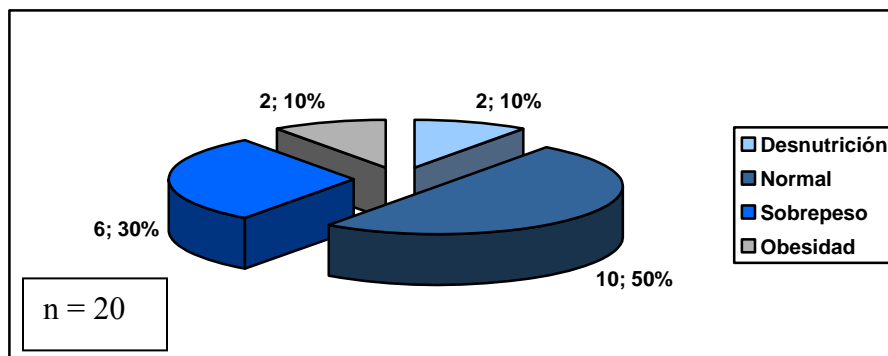


GRÁFICO 14. EVALUACIÓN DENTAL.

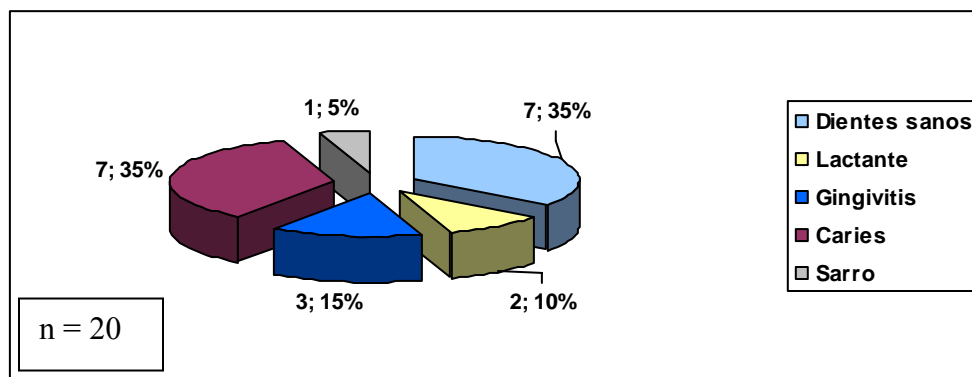


TABLA 4: EVALUACIÓN HEMATOLÓGICA Y SEROLÓGICA.

Parámetro evaluado	Num. De casos	Alteraciones encontradas
BH	20	1 def. de hierro. Resto normal.
Serología HIV	20	Ninguno.
AgshHB	20	Ninguno.
coreHB	20	*3 positivos.
VHC	20	**5 positivos. 2 confirmados por PCR.
Inhibidores	17	Pendientes.
Determinación de factores	17	Pendientes.

*Pendiente estudios confirmatorios (Lab. Estatal).

**3 pendientes de confirmar por PCR.

ANEXO 1

CEDULA DE RECOLECCION DE DATOS

1. Apellidos: _____ Nombres: _____
2. Dirección: _____
3. Ciudad: _____ Estado: _____
4. Teléfono: _____
5. Expediente: _____
6. Sexo: M ___ F ___
7. Edad: _____
8. Fecha de nacimiento: ___/___/____
9. Tipo de deficiencia:
 - a. ___ Hemofilia A.
 - b. ___ Hemofilia B.
 - c. ___ Enf VW.
 - d. ___ Otra _____
 - e. Observaciones: _____
10. Herencia:
 - a. ___ Mamá.
 - b. ___ Papá.
 - c. ¿Hay otro hemofílico en la familia? Si ___ No ___ Quién: _____
11. Clasificación:
 - a. Hemofilia:
 - i. ___ Leve.
 - ii. ___ Moderada.
 - iii. ___ Severa.
 - iv. ___ Porcentaje de actividad: _____
 - b. Enf. Von Willebrand:
 - i. ___ Tipo I.
 - ii. ___ Tipo II.
 - iii. ___ Tipo III.
12. Edad a la que se presentó la primera hemorragia: _____
13. Tipo de hemorragia: _____
14. Edad a la que acudió a consulta por primera vez por hemorragia: _____
15. Diagnóstico inicial: _____
16. Edad a la que se Diagnosticó la coagulopatía: _____
17. Técnica de Dx:
 - a. ___ Pruebas de detección. TP: _____ TTP: _____ Fibrinógeno: _____
 - b. ___ Pruebas confirmatorias. Especifique: _____
% de actividad (últimos 2 resultados) _____, _____.
 - c. ___ Otras _____. Especifique _____
 - d. ___ Se desconoce.
 - e. Observaciones: _____
18. Número de sangrados por año: _____
19. Sintomatología (tipos de sangrado) en el último año (especifique sitio, duración, tratamiento, ¿requirió atención médica, hospitalización?):
 - a. ___ Hemartrosis _____.
 - b. ___ Hematoma subcutáneo _____.
 - c. ___ Gingivorragia _____.
 - d. ___ Epistaxis _____.
 - e. ___ Hematuria _____.
 - f. ___ STD _____.
 - g. ___ Quiste o pseudotumor _____.
 - h. ___ Hemorragia de SNC _____.
 - i. Comentarios: _____.
20. Tratamientos iniciales (tipo, por cuanto tiempo): _____
21. Tratamiento hospitalario de hemorragias agudas (especifique número de veces y cuando):
 - a. ___ PFC _____.
 - b. ___ Crioprecipitados _____.
 - c. ___ Factor VIII o IX _____.
 - d. ___ Factor VII activado _____.
 - e. ___ Desmopresina _____.
 - f. ___ Antifibrinolíticos _____.
 - g. ___ Tapón de fibrina _____.
 - h. ___ Analgésicos _____.
 - i. ___ Otros _____.

22. Modalidad de tratamiento de hemorragias:
- Tx hospitalario por episodios.
 - Tx ambulatorio oportuno.
 - Tx preventivo controlado.
 - Tx profiláctico.
23. Cantidad de factor requerida:
- Por mes _____.
 - Por año _____.
24. Tipo de factor utilizado:
- Liofilizado.
 - Recombinante.
25. Enfermedades articulares:
- Núm. de articulaciones afectadas _____.
 - Grado de actividad del paciente:
 - Irrestricida (pocos o nulos síntomas de enfermedad articular).
 - Poca limitación (tiene movilidad independiente pero con cierta restricción).
 - Muy limitada (tiene movilidad independiente pero con dificultad).
 - Requiere ayuda (requiere silla de ruedas o ayuda de terceros para moverse).
 - Grado de artropatía: _____
 - Hallazgos radiológicos: _____
 - Observaciones: _____
26. Presencia de inhibidores:
- Si.
 - No.
 - Se desconoce.
 - Fecha de última detección de inhibidores: ____/____/____.
 - Últimos títulos de inhibidor: _____.
27. Contaminación viral:
- Hepatitis B.
 - Hepatitis C.
 - VIH.
 - CMV.
 - VEB.
 - Otros _____.
 - Fecha de últimas pruebas de detección ____/____/____.
 - Pruebas realizadas: _____.
 - Frecuencia de pruebas de detección: _____.
28. Vacunación:
- Hepatitis A.
 - Hepatitis B.
 - Esquema de vacunación completo _____ incompleto _____.
 - Otras _____.
 - Observaciones: _____.
29. Complicaciones transfusionales:
- Reacción a productos de transfusión.
 - Contaminación viral.
 - Otros _____.
30. Tratamiento multidisciplinario (fecha de consulta, frecuencia, observaciones, diagnósticos, recomendaciones, etc.):
- Psicología _____.
 - Trabajo social _____.
 - Rehabilitación _____.
 - Estimulación temprana _____.
 - Ortopedia _____.
 - Nutrición _____.
 - Pediatría _____.
 - Estomatología _____.
 - Hematología _____.
 - Quirúrgico _____.
 - Observaciones: _____.
31. ¿Recibe educación para la salud? Si No .
32. ¿Quién la imparte? _____.
33. Conocimiento de la enfermedad (paciente y/o padres), contestar S o N (si o no):
- Sabe que es la enfermedad.
 - Sabe como se transmite.
 - Sabe las manifestaciones.
 - Sabe como prevenir las hemorragias.
 - Sabe reconocer de manera temprana los síntomas.
 - Sabe cuando requiere atención médica.
 - Sabe las medidas básicas que debe hacer inmediatamente ante una hemorragia.

- h. Sabe cuando debe utilizar factor de coagulación y/o terapia alternativa.
 - i. Sabe la dosis de factor que debe de utilizar y/o dosis de medicamentos alternos.
 - j. Esta capacitado para llevar a cabo una terapia ambulatoria adecuadamente.
34. Historial de sangrados:

Nombre y firma del médico: _____.

Fecha: _____.

ANEXO 2

VALORACIÓN FÍSICA Y RADIOLÓGICA DE REHABILITACION Y ORTOPEDIA

Nombre: _____ Edad: _____.

Fecha: _____

Examen físico:

1. Búsqueda de deformidades
 - a. _____ Pié equino.
 - b. _____ Pié valgo.
 - c. _____ Rodillas _____.
 - d. _____ Cadera _____.
 - e. _____ Otros _____.

2. Medición de acortamiento de miembros pélvicos:
 - a. _____ Simétricos.
 - b. _____ Asimétricos.

3. Trofismo (perimetría), detección de atrofia:
 - a. _____ Biceps braquial (brazo) izq _____ der _____.
 - b. _____ Cuadriceps (muslo) izq _____ der _____.
 - c. _____ Gemelos (pierna) izq _____ der _____.
 - d. _____ Otros izq _____ der _____.

4. Palpación de tono muscular (escala de fuerza muscular de 0-5):
 - a. Deltoides izq _____ der _____.
 - b. Biceps izq _____ der _____.
 - c. Triceps izq _____ der _____.
 - d. Muslo izq _____ der _____.
 - e. Gemelos izq _____ der _____.
 - f. Otros izq _____ der _____.

5. Crepitación articular (especifique der o izq):
 - a. _____ Rodilla.
 - b. _____ Tobillo.
 - c. _____ Cadera.
 - d. _____ Codo.
 - e. _____ Hombro.
 - f. _____ Muñeca.
 - g. _____ Otros _____.

Examen postural:

1. _____ Postura normal.
2. _____ Postura alterada.
3. Observaciones: _____

Examen de la marcha:

1. _____ Normal.
2. _____ Alterada.
3. Observaciones: _____

Medición de arcos de movilidad:

Articulación	Movimiento	Izq.	Der.
Cadera	Flex. RE		
	Flex. RF		
	Ext. FE		
	Ext. RF		
	Abd.		
	Ad.		
Rodilla	Flex.		
	Ext.		
Tobillo	Flex.		
	Ext.		
	Ev.		
	Inv.		
Codo	Flex.		
	Ext.		
Hombro	Flex.		
	Ext.		
	Abd.		
	Ad.		

Otros: _____

Valoración radiológica:

1. Articulación valorada _____
2. Clasificación
 - a. Arnold Hilgater _____
 - b. Petterson _____
3. Comentarios _____

Diagnóstico:

Nombre y firma del médico: _____

Valoración radiológica de Arnold Hilgater:

Estadio I:

No hay alteración ósea.
Aumento de volumen en tejidos blandos, secundario a hemartrosis.

Estadio II:

Coincide con hemartrosis subaguda.
Osteoporosis periarticulares en epífisis.
Aumento de crecimiento de las epífisis, especialmente en rodilla y codo.

Estadio III:

Leve disminución del espacio articular.
Pueden existir quistes subcondrales.
Estrechamiento del espacio articular mínimo.
Cartílago articular preservado.
Sinovial opacificada por depósitos de hemosiderina.

Estadio IV:

Disminución importante del espacio articular.
Destrucción del cartilago.

Estadio V:

Contractura fibrosa de la articulación, con disminución importante del arco de movimiento.
Pérdida del espacio articular completo.
Alargamiento de las epífisis.
Desorganización de las estructuras articulares.
Sinovial irreconocible.

Clasificación radiológica de Petterson:

Evaluación radiológica: Puntuación = 0 – 13 puntos.

Osteoporosis:

0 = Ausente.
1 = Presente.

Ensanchamiento de la epífisis:

0 = Ausente.
1 = Presente.

Superficie subcondral irregular:

0 = Ausente.
1 = Parcialmente involucrada.
2 = Totalmente involucrada.

Disminución del espacio articular:

0 = Ausente.
1 = Espacio articular > 1 mm (<50%).
2 = Espacio articular ≤ 1 mm (>50%).

Formación de quistes subcondrales:

0 = Ausente.
1 = 1 Quiste.
2 = > 1 Quiste.

Erosiones de los márgenes articulares:

0 = Ausente.
1 = Presente.

Incongruencia de superficies articulares:

0 = Ausente.
1 = Discreto.
2 = Pronunciado.

Deformidad angular de la extremidad:

0 = Ausente.
1 = Ligera.
2 = Pronunciada.

Evaluación física para artropatía hemofílica (Orthopedic Advisory Comitee).

Exploración física: Basado en una puntuación aditiva de 0-12, 0 se asigna a una articulación normal y 12 a una articulación más afectada.

Inflamación:

- 0 = Ninguna.
- 2 = Presente.
- 3 = Sinovitis crónica esta presente.

Atrofia muscular:

- 0 = Ninguna o mínima (< 1 cm).
- 1 = Presente.

Deformidad axial (medición solamente para rodilla o tobillo):

Rodilla

- 0 = Normal = 0-7 ° valgus.
- 1 = 9-15° valgus ó 0-5° varus.
- 2 = > 15° valgus ó > 5° varus.

Tobillo

- 0 = No deformidad.
- 1 = Hasta 10° valgus ó hasta 5° varus.
- 2 = >10° valgus ó > 5° varus.

Crepitación al movimiento:

- 0 = Ninguno.
- 1 = Presente.

Extensión del movimiento:

- 0 = Pérdida del 10% del movimiento total.
- 1 = Pérdida del 10-33% del movimiento total.
- 2 = Pérdida de > 33% del movimiento total.

Contractura en flexión (medido solamente en cadera, rodilla o tobillo):

- 0 = < 15° CFF (contractura en flexión fija).
- 1 = > 15° CFF en cadera o tobillo o equino en tobillo.

Inestabilidad:

- 0 = Ninguna.
- 1 = Se observa a la exploración pero no interfiere con la función ni requiere de apoyo.
- 2 = Inestabilidad que crea un déficit funcional o requiere de apoyo.

ANEXO 3

Recomendaciones de nivel plasmático de factor y duración de la administración cuando NO hay una considerable restricción de recursos

Tipo de hemorragia	Hemofilia A		Hemofilia B	
	Nivel deseado	Duración (días)	Nivel deseado	Duración (días)
Articular	40%-60%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada	40%-60%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada
Muscular (excepto iliopsoas)	40%-60%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada	40%-60%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada
Iliopsoas • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 30%-60%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia	60%-80% 30%-60%	1-2 3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia
SNC/Cabeza • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 50%	1-7 8-21	60%-80% 30%	1-7 8-21
Cuello y garganta • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 50%	1-7 8-14	60%-80% 30%	1-7 8-14
Gastrointestinal • Inicial • Mantenimiento	80%-100% 50%	1-6 7-14	60%-80% 30%	1-6 7-14
Renal	50%	3-5	40%	3-5
Laceración profunda	50%	5-7	40%	5-7
Cirugía (mayor) • Preoperatorio • postoperatorio	80%-100% 60%-80% 40%-60% 30%-50%	1-3 4-6 7-14	60%-80% 40%-60% 30%-50% 20%-40%	1-3 4-6 7-14

ANEXO 4

Recomendaciones de nivel plasmático de factor y duración de la administración cuando hay una considerable restricción de recursos.

Tipo de hemorragia	Hemofilia A		Hemofilia B	
	Desired level	Duration (days)	Desired level	Duration (days)
Articular	10%-20%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada	10%-20%	1-2, tal vez más si la respuesta es inadecuada
Muscular (excepto iliopsoas)	10%-20%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada	10%-20%	2-3, a veces más si la respuesta es inadecuada
Iliopsoas	20%-40%	1-2	15%-30%	1-2
• Inicial	10%-20%	3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia	10%-20%	3-5, a veces más como profilaxis secundaria durante fisioterapia
• Mantenimiento				
SNC/Cabeza	50%-80%	1-3	50%-80%	1-3
• Inicial	30%-50%	4-7	30%-50%	4-7
• Mantenimiento	20%-40%	8-14 (ó 21 en caso indicado)	20%-40%	8-14 (ó 21 en caso indicado)
Cuello y garganta	30%-50%	1-3	30%-50%	1-3
• Inicial	10%-20%	4-7	10%-20%	4-7
• Mantenimiento				
Gastrointestinal	30%-50%	1-3	30%-50%	1-3
• Inicial	10%-20%	4-7	10%-20%	4-7
• Mantenimiento				
Renal	20%-40%	3-5	15%-30%	3-5
Laceración profunda	20%-40%	5-7	15%-30%	5-7
Cirugía (mayor)	60%-80%		50%-70%	
• Preoperatorio	30%-40%	1-3	30%-40%	1-3
• postoperatorio	20%-30%	4-6	20%-30%	4-6
	10%-20%	7-14	10%-20%	7-14

BIBLIOGRAFIA

1. Dr. Carlos Martínez Murillo, Dra. Sandra Quintana González., et al, “*Manual de hemostasia y trombosis*” Ed. Prado, 2000.
2. Dr. Carlos Martínez Murillo, Dra. Sandra Quintana González., et al, “*Hemofilia*” Ed. Prado, 2001.
3. Srivastava, A., et al, “*Directrices para el tratamiento de la hemofilia*”, publicación de la Federación Mundial de Hemofilia, 2005.
4. Mamen Chandy M.D., et al, “*Opciones de tratamiento para la atención de la hemofilia en países en vías de desarrollo*”, publicación de la Federación Mundial de Hemofilia, Diciembre 2005, No. 37.
5. Shelby L. Dietrich M.D., et al, “*Tratamiento de problemas hemorrágicos en la hemofilia con recursos limitados*”, publicación de la Federación Mundial de Hemofilia, Junio 2004, No. 1.
6. Bruce Evatt M.D., et al, “*Guía para desarrollar un censo nacional de pacientes*”, publicación de la Federación Mundial de Hemofilia, 2005.
7. David Page M.D., et al, “*Como presentar sus argumentos de forma eficaz, una guía para las relaciones gubernamentales*”, publicación de la Federación Mundial de Hemofilia, Abril 2004, No. 5.
8. V. Jiménez Yuste, M. Morado, et al “*Papel del sistema inmune en el desarrollo de inhibidores en la hemofilia A*” Hematólogica, vol. 86, supl 1; octubre 2001.
9. J. Tusell, et al “*Detección y tratamiento precoz de los inhibidores en niños con hemofilia*”, Hematólogica, vol. 86, supl 1; octubre 2001.
10. P. R. Pérez Blanco, et al, “*Tratamiento de pacientes hemofílicos con inhibidores en América Latina. Estado actual*”, Hematólogica, vol. 86, supl 1; octubre 2001.
11. A. P. H. Lee, C. A. Boyle, et al, “*Effectiveness in controlling haemorrhage after dental scaling in people with haemophilia by tranexamic acid mouthwash*”, Br Dent J 2005; 198: 33–38.

12. Marvin S. Gilbert, "*Complicaciones musculoesqueléticos de la hemofilia*",
Publicación de la Federación Mundial de Hemofilia, 1997.
13. Herminia Benítez A., et al, "*Avances en el tratamiento de la hemofilia*", Rev Med
IMSS, vol 43, supl, 2005.
14. María Amparo Esparza, et al, "*Tratamiento preventivo y domiciliario de la
hemofilia*", Rev Med IMSS, vol 43, supl, 2005.