



CARL LYONS
Carl vive en Dinamarca
y tiene Hemofilia A

Hemofilia Congénita

Una guía para personas con
hemofilia congénita y sus familias

Contenido

Hemofilia congénita	4
¿Qué tipos hay?	4
¿Cómo se clasifica la gravedad?	5
¿Qué lo causa?	6
¿Cómo se transmite a través de las familias?	6
¿Lo tendrán mis hijos?	6
¿Cómo se diagnostica?	8
¿Cómo veo una hemorragia?	9
¿La edad afecta el tipo de sangrado?	11
¿Qué tratamientos están disponibles?	11
¿Qué tratamiento recibiría mi hijo o yo?	13
¿Cómo trato los episodios de sangrado?	13
¿Qué pasa si necesito cirugía?	14
¿Necesitaré cirugía ortopédica?	15
¿Qué son inhibidores?	16
¿Qué causa los inhibidores?	16
¿Cuáles son los signos de los inhibidores?	17
¿Cómo afectan los inhibidores al tratamiento?	17
¿Qué es la inducción de tolerancia inmunológica (ITI)?	18
¿Qué es la transmisión infecciosa?	18
¿Cómo puedo ayudar a mantenerme saludable?	19

Hemofilia Congénita

Si tiene hemofilia congénita, no está solo. Es un desorden presente desde el nacimiento, en el cual la sangre no puede coagularse adecuadamente, por lo que el sangrado demora más de lo normal. Aunque es considerada rara, la hemofilia congénita afecta a miles de personas en todo el mundo.

Comprender su condición es importante para mantenerse bien, para ayudarlo a vivir su vida al máximo. Este folleto se ha diseñado para ayudar a comprender mejor y respaldar la información y la atención brindada por su centro de hemofilia.

Como siempre, hable con su médico o enfermera en su centro de hemofilia si algo no está claro. Puede estar seguro de que siempre estarán felices de ayudarlo.

¿Qué tipos hay?

Hay dos tipos principales de hemofilia, llamada hemofilia A y hemofilia B. Para comprender las diferencias entre estos, primero debemos considerar cómo el cuerpo normalmente deja de sangrar.

Hemofilia congénita

Hemofilia A

(también llamada 'Hemofilia clásica')

Causado por una ausencia o falta de factor VIII y representa alrededor del 80% de los casos de hemofilia

Hemofilia B

(También llamada 'Enfermedad de navidad')

Causada por una ausencia o falta de factor IX y representa alrededor del 20% de los casos de hemofilia

Imagina que alguien corta su dedo en la cocina. Para evitar la pérdida excesiva de sangre, pequeñas células en el torrente sanguíneo llamadas plaquetas se agrupan y forman un tapón en el lugar de la lesión. Las sustancias en el cuerpo llamadas factores de coagulación se someten a una reacción en cadena que actúa para "pegar" este tapón en su lugar. Es este proceso de coagulación el que detiene el sangrado. Dos de los factores de coagulación necesarios para esto son el factor VIII y el factor IX ('VIII' es el número romano para 8 y 'IX' es el número romano para 9).

La hemofilia A y la hemofilia B se definen por la ausencia o falta de factor VIII o factor IX, respectivamente:

Como se explica más adelante en este folleto, la hemofilia se transmite de padres a hijos de tal manera que afecta principalmente a los hombres:

- Aproximadamente 1 de cada 5.000 hombres nacidos tendrá hemofilia A
- Aproximadamente 1 de cada 25,000 hombres nacidos tendrá hemofilia B

Su médico o enfermera en su centro de hemofilia podrá decirle qué tipo de hemofilia tiene usted o su hijo

¿Cómo se clasifica la gravedad?

La hemofilia se clasifica como leve, moderada o grave, según la cantidad de actividad del factor de coagulación en la sangre. Los niveles de factor se pueden expresar como un porcentaje de la actividad de factor normal o como unidades de actividad específicas dentro de una cantidad de sangre:

	Porcentaje de actividad normal del factor en la sangre	Número de unidades internacionales (UI) por mililitro (ml) de sangre total
Hemofilia leve	5–40%	0.05–0.4 IU
Hemofilia moderada	1–5%	0.01–0.05 IU
Hemofilia severa	Menos que 1%	Menos que 0.01 IU

Las personas con hemofilia leve nunca pueden tener un problema de sangrado, a menos que se sometan a una cirugía o una lesión importante. Las personas con hemofilia moderada tienen un mayor riesgo de sangrado prolongado, por ejemplo, después de procedimientos dentales. Sin embargo, rara vez experimentan hemorragias espontáneas, es decir, sangrado que ocurre sin una causa externa obvia. En la hemofilia severa, se producen hemorragias espontáneas. También puede haber hemorragia en los músculos, las articulaciones y otras partes del cuerpo, que trataremos más adelante en este folleto.

¿Qué lo causa?

La hemofilia generalmente se hereda, es decir, se transmite a los niños de sus padres. Este proceso de transferencia se realiza a través de los genes de los padres. Los genes son como un manual de instrucciones biológicas que le dice a las células del cuerpo cómo desarrollarse (por ejemplo, qué color de pelo o ojos tendrá una persona).

Sin embargo, es importante observar que la hemofilia puede ocurrir cuando no hay antecedentes familiares de la misma. Esto se llama hemofilia esporádica. Alrededor de 1 de cada 3 personas con hemofilia A y 1 de cada 5 con hemofilia B no contrajeron su enfermedad a través de los genes de sus padres. Fue causado por un cambio en sus genes, que no le fueron transmitidos por sus padres.

¿Cómo se transmite a través de las familias?

Para comprender cómo se hereda la hemofilia, debemos analizar los cromosomas sexuales. Estos son hebras de material genético que se encuentran dentro de las células. Hay dos tipos de cromosomas sexuales, conocidos como X e Y. Todos los humanos tienen un par de estos, lo que determina su género. Los hombres tienen un par XY y las mujeres tienen un par XX. Los niños heredan su cromosoma X de su madre y su cromosoma Y de su padre. Por otro lado, las niñas heredan un cromosoma X de cada uno de los padres.

Los genes o 'instrucciones' para hacer factores de coagulación sanguínea se encuentran en el cromosoma X. Por lo tanto, la hemofilia se describe como un trastorno ligado a X. Como las niñas tienen dos cromosomas X, generalmente reciben un gen saludable en el segundo cromosoma X.

Este gen saludable será dominante, por lo que las niñas que heredan el gen de la hemofilia son portadoras de la enfermedad, pero generalmente no muestran síntomas por sí mismas. Esto se debe a que su gen saludable a menudo puede codificar la producción de factor de coagulación suficiente para detener el sangrado.

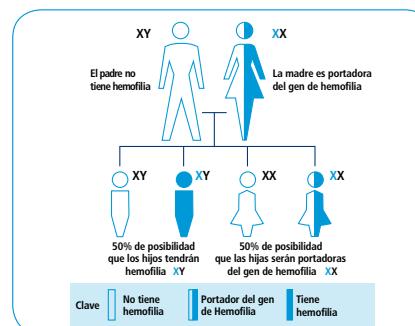
Sin embargo, este no siempre es el caso, ya que algunas mujeres que son portadoras genéticas de la hemofilia tienen síntomas de sangrado. Esto se debe a que tienen bajos niveles de factor VIII o factor IX, debido a la inactivación parcial de su cromosoma X "normal" de funcionamiento. Esto se llama lyonización. Si sus niveles de factor de coagulación están por debajo del 40%, cumplen con los criterios de diagnóstico para tener hemofilia. Además, los síntomas de sangrado pueden ocurrir cuando los niveles de los factores están en el rango normal, que se conoce como un estado portador sintomático.

Las cosas son diferentes para los hombres que heredan el gen de la hemofilia, ya que solo tienen un cromosoma X. Esto significa que no tienen instrucciones de "respaldo" para fabricar el factor de coagulación. Como resultado, no pueden producir suficiente factor de coagulación, o no pueden producir ninguno, por lo que su capacidad para detener el sangrado siempre se ve comprometida.

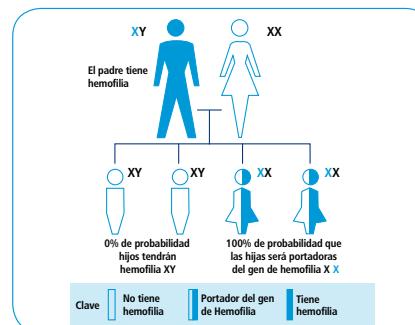
¿Lo tendrán mis hijos?

La probabilidad de que su hijo tenga hemofilia o sea portador dependerá de la genética de usted y su pareja, como se muestra en los siguientes ejemplos. Sin embargo, recuerde que alrededor de un tercio de las personas con hemofilia no tienen antecedentes familiares del trastorno. En estos casos, la hemofilia fue causada por un cambio en sus genes, en lugar de ser transmitida por sus padres.

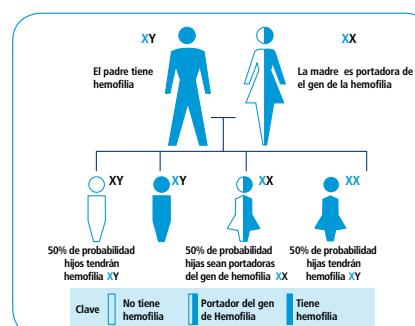
Ejemplo 1. La madre es portadora



Ejemplo 2. El padre tiene hemofilia



Ejemplo 3. El padre tiene hemofilia y la madre es portadora



- Cada hijo nacido de estos padres tiene un cincuenta por ciento de probabilidades de tener hemofilia

- Cada hija que nace de estos padres tiene una posibilidad de cincuenta y cincuenta de llevar el gen de la hemofilia

- Todas las hijas nacidas de estos padres llevarán el gen de la hemofilia

- Ninguno de los hijos de esta pareja tendrá hemofilia

- Cada hijo nacido de estos padres tiene un cincuenta por ciento de probabilidades de tener hemofilia

- Cada hija que nace de esta pareja tiene un cincuenta por ciento de probabilidades de tener hemofilia

- Cada hija que nace de estos padres tiene cincuenta y cincuenta de probabilidades de portar el gen de la hemofilia

El asesoramiento genético ayuda a las personas a comprender la probabilidad de transmitir una enfermedad a sus hijos, así como a ofrecerles asesoramiento y apoyo. Si desea obtener más información, consulte a su médico o enfermera en su centro de hemofilia acerca de los servicios de asesoramiento genético en su área.

¿Cómo se diagnostica?

Como la hemofilia generalmente se hereda, algunas personas tienen antecedentes familiares de la enfermedad. Debido a esto, pueden buscar asesoría y pruebas genéticas antes o durante el embarazo. El diagnóstico de hemofilia generalmente comienza con una revisión de los antecedentes familiares de una persona, particularmente en el lado materno. En aquellos sin antecedentes familiares de hemofilia, el diagnóstico a menudo ocurre después de lesiones o procedimientos infantiles, como inmunizaciones o extracciones dentales, cuando hay un sangrado excesivo.

Las pruebas estandarizadas más importantes de coagulación son el recuento de plaquetas, el tiempo de protrombina (PT) y el tiempo de tromboplastina parcial activada (aPTT). Los resultados de las pruebas de laboratorio en recién nacidos difieren de los resultados en adultos, ya que los bebés nacen con bajos

niveles de vitamina K y reciben una dosis de vitamina K poco después del nacimiento. La vitamina K afecta los resultados de las pruebas de coagulación, lo que complica el diagnóstico de la hemofilia.

El conteo de plaquetas y la PT serán normales para la edad, pero el aPTT se prolongará en la hemofilia A y B. Se realizan análisis específicos en muestras de plasma para medir la cantidad de factor VIII o IX en un individuo, para determinar el nivel de deficiencia y clasificar gravedad de la hemofilia.

Las pruebas genéticas desempeñan un papel clave en la identificación de la mutación en personas con hemofilia A o B. Las pruebas genéticas a menudo se realizan junto con un asesor genético o con un especialista en un centro de tratamiento de la hemofilia.

¿Cómo veo una hemorragia?

Si bien el sangrado externo generalmente es fácil de ver, las hemorragias dentro del cuerpo pueden ser más difíciles de reconocer. Ser capaz de detectar sangrados rápidamente es muy importante, de modo que se puedan tomar las medidas apropiadas sin demora. Esto es particularmente cierto para los niños, ya que pueden ser demasiado jóvenes para decir cómo se sienten.

Algunas hemorragias se deben claramente a un trauma, como un corte o una caída. Sin embargo, las hemorragias también pueden ocurrir espontáneamente en algunas personas con hemofilia, sin causa externa obvia. En esta sección, consideraremos el tipo de hemorragias que pueden ocurrir y cómo detectarlas.

Sangrado de las articulaciones

Existen muchos tipos de hemorragias, pero las hemorragias articulares son las más comunes y representan el 70-75% de todos los episodios de sangrado. Las hemorragias articulares ocurren cuando los vasos sanguíneos en el tejido que recubre la articulación (la membrana sinovial) se lesionan. Los sitios más comunes para las hemorragias articulares son las rodillas, los tobillos y los codos. Pero las hemorragias pueden ocurrir en cualquier articulación, incluidos el hombro, la cadera, las manos y los pies. Las hemorragias repetidas de

las articulaciones pueden causar daño en las articulaciones, llamado artropatía o artropatía hemofílica.

Durante una hemorragia articular, el primer signo puede ser un hormigueo o sensación de burbujeo. A medida que avanza la hemorragia, también puede haber movimiento limitado, hinchazón, dolor que empeora con el tiempo o dificultad general para mover la articulación. Eventualmente puede sentir calor en la piel que cubre la articulación o ver hinchazón. Sin embargo, estos son signos tardíos, lo que significa que el sangrado ha estado ocurriendo por un tiempo.

	Hemofilia A	Hemofilia B
Tiempo de protrombina (PT)	Normal	Normal
Tiempo de tromboplastina parcial activada (aPTT)	Prolongado	Prolongado
Recuento de plaquetas	Normal	Normal
Nivel de factor	Factor VIII menor que 40%	Factor IX menor que 40%
Test genético	Anomalía del gen del factor VIII	Anomalía del gen del factor IX



Hemorragias musculares

Las hemorragias musculares ocurren cuando los vasos sanguíneos en un músculo se lesionan. La causa de las hemorragias musculares a veces se conoce, como una lesión, pero también pueden ocurrir hemorragias espontáneas. Las hemorragias musculares más comunes ocurren en la pantorrilla, el muslo y la parte superior del brazo. Pero sangra en el músculo psoas en la parte frontal de la cadera y también se producen los músculos del antebrazo.

Durante una hemorragia muscular, el músculo se hincha y se siente caliente, rígido y doloroso. Se pueden ver hematomas si el sangrado es el resultado de un trauma cerca de la piel. Las hemorragias en los músculos pueden ejercer presión sobre los nervios y los vasos sanguíneos, lo que se denomina síndrome compartimental. Esto causa hormigueo y entumecimiento y puede ocasionar un daño permanente. Un espasmo muscular puede ocurrir cuando el músculo se tensa para protegerse (llamado signo de Volkmann). El desarrollo de un síndrome compartimental representa una hemorragia grave y debe ponerse en contacto de inmediato con su centro de tratamiento de hemofilia.

Sangrado de la cabeza

Las hemorragias en la cabeza pueden estar justo debajo de la piel o dentro del cráneo, en o alrededor del cerebro. Por lo general, pero no siempre, son causados por una lesión. Si usted o su hijo padecen un dolor de cabeza que parece durar más de lo normal, o si hay una falta extrema de energía o somnolencia, podría indicar una hemorragia en la cabeza. Otros síntomas incluyen: dificultad para

caminar en línea recta o dificultad para caminar; problemas de la vista; sangrado de los oídos o la nariz; pérdida de conciencia; vómitos; convulsiones y mareos.

Sangrado de columna vertebral

Las hemorragias de la columna vertebral pueden ocurrir espontáneamente o como resultado de una lesión. Estas hemorragias ejercen presión sobre la médula espinal o los nervios que van al cuerpo, por lo que los brazos o las piernas pueden sentirse débiles, o puede haber dolor u hormigueo. Los problemas para orinar o defecar también pueden ser un signo de presión sobre la médula espinal debido a una hemorragia. El sangrado dentro y alrededor de la columna vertebral es grave, comuníquese de inmediato con su centro de tratamiento de hemofilia si sospecha que puede haber ocurrido.

Sangrado estomacal e intestinal

Las hemorragias en el estómago y el intestino, a veces llamadas hemorragias gastrointestinales (GI), pueden ocurrir por una variedad de razones. A veces ocurren junto con otros problemas médicos, como úlceras o después de procedimientos endoscópicos. Los síntomas incluyen vómitos de sangre o negro, material similar a un jarabe que a veces se describe como un café molido. También se pueden presentar deposiciones rojas o negras que se asemejan al alquitrán. Sangrado en el estómago y los intestinos es grave, comuníquese de inmediato con su centro de tratamiento de hemofilia si sospecha que esto pudo haber sucedido.

Sangrado que amenaza la vida

Comuníquese con su centro de tratamiento de hemofilia inmediatamente si sospecha que hay una hemorragia en la cabeza, el cuello, la garganta o el abdomen, ya que son potencialmente mortales.

¿La edad afecta el tipo de sangrado?

Tener en cuenta el crecimiento y el desarrollo normales es importante para reconocer los tipos de hemorragias más probables a diferentes edades. Los bebés, por ejemplo, pueden someterse a la circuncisión y recibir vacunas, mientras que los niños pequeños pueden tener protuberancias y hematomas mientras aprenden a caminar. En niños mayores y adultos, las hemorragias articulares y musculares se vuelven más comunes, en particular las que afectan los tobillos, las rodillas y los codos.

Los adolescentes y adultos también tienen la posibilidad de hemorragias musculares más serias, como sangrado en los músculos que se encuentran dentro de la pelvis, a lo largo del lado interno de los huesos de la cadera (llamado iliopsoas).

¿Qué tratamientos están disponibles?

La hemofilia A y B pueden tratarse reemplazando los factores de coagulación faltantes. En las personas con hemofilia A, se reemplaza el factor VIII (FVIII) y en personas

con hemofilia B, se reemplaza el factor IX. Esto se hace por inyección intravenosa, es decir, inyección en una vena.

En general, hay dos enfoques para el tratamiento: bajo demanda y profiláctico. El tratamiento a demanda se administra una vez que ha comenzado un sangrado, mientras que el tratamiento profiláctico se administra para evitar que comiencen las hemorragias.

Tratamiento bajo demanda

El tratamiento a demanda, que se administra cuando se produce una hemorragia, se puede utilizar en personas con hemofilia de leve a moderada y en algunas personas con hemofilia grave. Con un enfoque bajo demanda, se pueden necesitar inyecciones menos frecuentes, en comparación con el tratamiento profiláctico. Sin embargo, es importante reconocer las hemorragias rápidamente, luego actuar rápidamente para reducir el riesgo de que se produzca un sangrado.

Tratamiento con desmopresina

Algunas personas con hemofilia A leve pueden tratarse a demanda con desmopresina. Esta es una forma artificial de una hormona que funciona al estimular la liberación de una pequeña cantidad de factor VIII que se almacena en las células endoteliales del cuerpo.

Tratamiento profiláctico

El tratamiento profiláctico, a veces llamado profilaxis, se administra a intervalos regulares para evitar que ocurran las hemorragias. Además de ayudar a la sangre a coagular, la profilaxis reduce la probabilidad de daño a largo plazo al cuerpo debido a la hemorragia. Esto es importante porque las personas con hemofilia severa pueden experimentar hemorragias espontáneas sin ninguna causa externa. Sin profilaxis, una persona con hemofilia severa puede tener hemorragias frecuentes en las articulaciones,

Definiciones de factor de coagulación de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH) terapia de reemplazo

Término	Definición
Tratamiento a demanda	Tratamiento administrado en el momento del sangrado clínicamente evidenciado
Profilaxis primaria	Tratamiento regular continuo * iniciado en ausencia de cambios óseos documentados en las articulaciones, determinados por exámenes y o estudios de imágenes, inició antes de la segunda evidencia clínica de sangrado en la articulación mayores y 3 años
Profilaxis secundaria	El tratamiento regular continuo * comenzó después de 2 o más hemorragias en articulaciones mayores (tobillos, rodillas, caderas, codos y hombros) y antes del inicio de la enfermedad articular documentada mediante exámenes físicos y estudios de imágenes.
Profilaxis terciaria	El tratamiento regular continuo * comenzó después del inicio de la enfermedad de las articulaciones documentada mediante examen físico y radiografías simples de las articulaciones afectadas.
Profilaxis Intermitente (periódica)	Tratamiento administrado para prevenir hemorragias durante períodos que no excedan las 45 semanas en un año

por ejemplo, lo que daña a largo plazo, como la artritis.

El tratamiento profiláctico puede ayudar a las personas a continuar con su trabajo o estudio sin demasiada interrupción. La profilaxis también puede significar menos visitas al centro de hemofilia para el tratamiento, aunque esto varía según las circunstancias individuales. Sin embargo, es importante recordar que la profilaxis implica la administración regular del factor de coagulación, lo que exige un compromiso continuo de la persona con hemofilia o de sus padres o cuidadores.

¿Qué tratamiento recibiría mi hijo o yo?

La mayoría de las personas con hemofilia necesitan tratamiento preventivo (profilaxis). Esto implica inyecciones regulares del factor de coagulación que falta. Si su hijo tiene hemofilia, se le mostrará cómo administrarles inyecciones de factor de coagulación cuando son pequeños. A medida que crecen, se les enseñará cómo hacerlo ellos mismos.

En algunos casos, las inyecciones pueden administrarse en un dispositivo llamado puerto implantable, que se puede colocar quirúrgicamente debajo de la piel. Este puerto está conectado a un vaso sanguíneo cerca del corazón, lo que evita el problema de tener que encontrar una vena para inyección. Si bien la profilaxis generalmente se continúa de por vida, en algunos casos puede ser posible realizar un cambio en el tratamiento bajo demanda.

Sin embargo, es importante señalar que cada persona con hemofilia es única, por lo que un enfoque individualizado es vital. El equipo de su centro de hemofilia trabajará con usted para diseñar un plan de tratamiento que satisfaga las necesidades específicas de usted o su hijo.

¿Cómo trato los episodios de sangrado?

La Federación Mundial de Hemofilia (FMH) recomienda tratamiento inmediato una vez que se inicia un sangrado, idealmente dentro de las 2 horas si es posible. La FMH también recomienda apoyo adicional con Descanso, Hielo, Compresión y Elevación, conocido como R.I.C.E. El tratamiento temprano de las hemorragias puede limitar la cantidad de sangre en la articulación o en otras localizaciones de sangrado, lo cual es muy importante. Tenga en cuenta que una sensación de burbujeo u hormigueo puede ser un signo temprano de sangrado, lo que demuestra que es hora de tratar. No espere

hinchazón o dolor, lo que puede indicar que ya ha entrado mucha sangre en la articulación.

El control del dolor también es importante y los medicamentos para el dolor (analgésicos) son una parte clave de esto. Sin embargo, es importante saber cuáles puedes tomar y cuáles debes evitar. Debe asegurarse de que un analgésico no interfiera con su medicamento del factor de coagulación.

Algunos analgésicos que contienen aspirina pueden afectar sus plaquetas o la coagulación de la sangre. Lo mismo es cierto para los medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE), como el ibuprofeno o el naproxeno. Evite estos medicamentos, ya que podrían hacer peor el sangrado. Muchos productos de venta libre contienen aspirina o AINE, y algunas especias y remedios herbales también pueden afectar la coagulación de la sangre. Consulte con su médico o enfermera en su centro de tratamiento de hemofilia para identificar qué medicamentos para el dolor, especias y remedios herbales debe evitar. También debe consultar con el farmacéutico cuando compre productos sin receta.

Hemorragia articular y artritis

La hemorragia articular puede provocar complicaciones graves. Esto se debe a que la sangre causa daño articular, primero a los tejidos blandos (sinovia) y luego al cartílago y al hueso. Si no se tratan las hemorragias de las articulaciones rápidamente, es posible que ingrese más sangre en una articulación. En última instancia, el daño en las articulaciones puede progresar a dolor crónico, afectar el movimiento de las articulaciones y tener un impacto negativo en caminar y cuidarse a sí mismo. Aprender a "escuchar" a su cuerpo puede ayudarlo a identificar las hemorragias de las articulaciones más fácilmente, posibilitando un tratamiento más temprano.

Cuando ocurre una hemorragia articular, puede experimentar lo siguiente:

- Dolor o dolor en la articulación (esto generalmente empeora cuanto más tiempo no se trata la hemorragia)
- Hormigueo o sensación de burbujeo en la articulación
- No querer mover la articulación
- No se puede doblar o enderezar la articulación normalmente (llamado rango reducido de movimiento)

Cuando estos síntomas están presentes, es hora de comenzar el tratamiento. Como se explicó anteriormente, el tratamiento idealmente debe iniciarse dentro de las 2 horas de haberse dado cuenta de que comenzó una hemorragia. Si la hemorragia se ha prolongado por un tiempo, la articulación se hinchará y se sentirá adormecida; la piel alrededor de la articulación también puede sentirse caliente al tacto. Estos se llaman síntomas tardíos. Es muy importante tratar las hemorragias articulares temprano si es posible, antes de que ocurran los síntomas tardíos.

Cuando se trata de hemorragias articulares, hay algunas cosas claras que hacer y evitar:

SIEMPRE

Tratar con factor de coagulación tan pronto como sea posible, idealmente en 2 horas

- ✓ Use Reposo, Hielo, Compresión y Elevación (R.I.C.E) si es posible
- ✓ Descanse la articulación el tiempo recomendado, luego coloque un plan de rehabilitación en su lugar
- ✓ Asegurar el uso apropiado del factor de coagulación durante la recuperación
- ✓ Establecer objetivos para la restauración del movimiento según lo aconsejado
- ✓ Medir el progreso manteniendo un diario

NUNCA

- ✗ Ejercitar una articulación durante un sangrado activo
- ✗ Regresar a un deporte / actividad después de una hemorragia sin consultarla con su médico o enfermera en su centro de hemofilia
- ✗ Olvidarse de ejercitar otras partes de su cuerpo mientras descansa la articulación que está cicatrizando
- ✗ Hacer deportes de alto impacto o levantar objetos que puedan provocar una hemorragia articular

¿Qué pasa si necesito cirugía?

La cirugía es un problema que a menudo causa ansiedad a las personas con trastornos hemorrágicos. Sin embargo, los centros de tratamiento de hemofilia han desarrollado experiencia sobre la administración de factores de coagulación durante la cirugía, lo que permite todo, desde simples extracciones dentales hasta complejos procedimientos cardíacos.

Su centro de hemofilia consultará con su cirujano y anestesista, así como con los farmacéuticos del hospital y los bancos de sangre para asegurarse de que todo esté preparado con anticipación. Siempre debe discutir los riesgos y beneficios de cualquier cirugía con su cirujano y su médico en su centro de tratamiento de hemofilia. Además, lleve siempre una tarjeta de alerta de emergencia e identificación con usted. (por ejemplo, pulsera de alerta médica) Esto alertará a los médicos si usted está inconsciente o no puede comunicarse, después de un accidente automovilístico, por ejemplo.

¿Necesitaré cirugía ortopédica?

Para algunas personas con hemofilia, el sangrado conjunto de las articulaciones puede provocar daño articular, dolor o limitaciones en la función. En última instancia, esto puede considerarse para

requerir cirugía. La decisión sobre si se debe someter o no a cirugía ortopédica se debe hacer junto con su centro de hemofilia, cirujano y familia, evaluando los posibles riesgos y beneficios.

Los procedimientos ortopédicos que se pueden considerar incluyen:

Reparación de articulaciones (sinovectomía)

La sinovectomía remueve el tejido inflamado de la articulación. Se realiza una vez que ha ocurrido la inflamación crónica del revestimiento de la articulación (sinovitis). Su centro de tratamiento de hemofilia podría recomendar este procedimiento antes de que ocurra un daño permanente en las articulaciones. Esto puede reducir la cantidad de hemorragias que tiene y ayudar a retrasar la progresión de la enfermedad articular.

Reemplazo de articulaciones (artroplastia)

El hueso dañado y el tejido de la articulación se eliminan y reemplazan con partes de metal, cerámica y plástico. Esto puede involucrar la articulación de la rodilla, la cadera, el hombro o el codo.

Fusión articular (artrodesis)

La fusión del tobillo (artrodesis) se realiza para mejorar la capacidad de caminar o soportar peso. Dos huesos se unen o se fusionan con tornillos, varillas de acero o grapas para aliviar el dolor. Sin embargo, la articulación ya no será flexible, por lo que el pie no se puede mover hacia arriba o hacia abajo después del procedimiento.

Cirugía de codo

El codo es una articulación de bisagra que consta de 3 huesos: el hueso del brazo superior (húmero) y 2 huesos del antebrazo (radio y cúbito). La cirugía de codo puede implicar la extracción del extremo dañado del radio, llamado escisión radial de la cabeza. A menudo, la sinovectomía se realizará al mismo tiempo para eliminar el tejido dañado. Aunque se ha realizado el reemplazo del codo, no es tan común como el reemplazo de rodilla o cadera.

¿Qué son inhibidores?

Para entender qué son los inhibidores, primero debemos considerar los anticuerpos. Los anticuerpos son proteínas en el cuerpo que ayudan a luchar contra los invasores extraños, como los virus. En la hemofilia, el cuerpo no tiene cantidades normales de factor VIII o IX. Entonces, cuando una persona con hemofilia es un bebé, su cuerpo no aprende a reconocer esas proteínas como parte de sí mismas. Como resultado, el cuerpo puede provocar una reacción inmune cuando entra en contacto con el factor de reemplazo de la coagulación, porque cree que esta medicina es un invasor extraño dañino.

Esta exposición al factor de coagulación, que da como resultado una respuesta de anticuerpos, puede ocurrir en la infancia temprana si tiene hemofilia severa. Alternativamente, puede ocurrir más adelante en la vida si tiene hemofilia leve y necesita tratamiento con factor de coagulación en algún momento (por ejemplo, después de la cirugía). Los anticuerpos producidos en respuesta a una inyección de factor de coagulación pueden no tener efecto en el tratamiento. Sin embargo, si los anticuerpos bloquean la actividad del factor de coagulación inyectado, haciéndolo menos efectivo, se llaman inhibidores.

¿Qué causa los inhibidores?

El desarrollo de inhibidores puede depender de muchas cosas. Estos incluyen el tipo y la gravedad de la hemofilia, además de tener un historial familiar de inhibidores. La hemofilia con inhibidores afecta al 20-30% de las personas con hemofilia A, por ejemplo, en comparación con hasta el 6% de las personas con hemofilia B. Las

personas con hemofilia severa tienen más probabilidades de obtener inhibidores que las personas con hemofilia leve, porque sus cuerpos producen menos factor VIII o IX, y, por lo tanto, es más probable que vea el factor de coagulación de reemplazo como extraño.

Tener antecedentes familiares de inhibidores podría significar que es más probable que los desarrolle. Es posible que su centro de tratamiento quiera verificar su gen del factor VIII o IX para ver qué tipo de anomalía genética tiene. Esto se hace a través de un análisis de sangre y se llama genotipado. Es importante averiguar si tiene un riesgo particular de desarrollar inhibidores, ya que esta información puede utilizarse para ayudar a individualizar el tratamiento.

Es importante tener en cuenta que los inhibidores no existen al nacer. Solo pueden desarrollarse después de que alguien con hemofilia haya recibido un factor de coagulación de reemplazo. La mayoría de las veces, los inhibidores aparecen entre 3 y 70 días de exposición (un "día de exposición" es un período de 24 horas en el que se administra una o más dosis de tratamiento con factor de coagulación). Puede tomar hasta 150 días de exposición para que aparezcan los inhibidores, pero esto es raro. Los inhibidores también pueden aparecer en personas con hemofilia leve o moderada que reciben factor VIII o IX por primera vez, por ejemplo, después de recibir grandes cantidades para tratar una lesión importante.

¿Cuáles son los signos de inhibidores?

Los signos de inhibidores incluyen:

- Sangrado a pesar de recibir regularmente factor de coagulación
- Factor de coagulación para que una hemorragia no funcione como se esperaba
- Necesidad de dosis más altas de factor de coagulación que de costumbre
- Necesitando más inyecciones de factor de coagulación de lo habitual

Debe comunicarse con su centro de tratamiento para programar un análisis de sangre si sospecha que usted o su hijo pueden tener inhibidores. Su tratamiento de hemofilia puede llevar a cabo un análisis de sangre llamado ensayo Bethesda. Esto se usa para detectar inhibidores y evaluar la reducción de la actividad del factor VIII o IX. Los resultados se dan en 'títulos' o 'unidades Bethesda (BU)'.

Si tiene inhibidores, quiere que sus títulos sean lo más bajos posible. Cuando un inhibidor es menor que 0.5 BU, se dice que es negativo, porque la cantidad más baja que puede probar el análisis es 0.5 BU. A medida que aumenta su título, se necesitará más y más factor para superar el inhibidor y detener el sangrado. Una vez que el título alcanza 5 BU, casi ningún factor escapa al inhibidor, incluso si se usa muchas veces la dosis normal. En este caso, el factor de reemplazo normal no funcionará y en su lugar se necesitan agentes de derivación.

Como su nombre indica, estos agentes ayudan a la sangre a coagular evitando los pasos donde se requieren los factores VIII o IX. Si se necesitan tales agentes, su centro de hemofilia trabajará con usted para monitorear los inhibidores y llevar a cabo un plan de tratamiento apropiado.

¿Cómo afectan los inhibidores el tratamiento?

Los inhibidores se clasifican por títulos (como se explica en '¿Cuáles son los signos de inhibidores?'). Los siguientes términos se usan cuando se considera el impacto de los inhibidores en el tratamiento:

Inhibidor de alto título

Los inhibidores de más de 5 BU se consideran 'título alto'. Ninguna cantidad de factor VIII o IX administrada hará que la sangre coagule. En lugar de factor VIII o IX, se necesitan agentes de derivación (consulte '¿Cuáles son los signos de inhibidores?').

Inhibidor de bajo título

Los inhibidores de menos de 5 BU se consideran 'bajo título'. En algunos casos, podría administrar más factor VIII o IX para superar el inhibidor (por ejemplo, dar el doble de un título de 1 BU, cuatro veces más para un título de 2 BU, etc.). A veces, administrar más factor puede estimular la producción de más anticuerpos, lo que se denomina respuesta anamnésica. Su centro de hemofilia puede evaluar si sus anticuerpos aumentan en respuesta al factor de coagulación para determinar la mejor opción de tratamiento.

Respuesta alta

Si sus anticuerpos superan los 5 BU en respuesta a una dosis de prueba de factor, se utiliza el término "inhibidor de alta respuesta". Esto significa que probablemente necesite pasar por alto a los agentes para controlar el sangrado.

Respuesta baja

Si sus anticuerpos realmente no cambian en respuesta al factor de coagulación, es posible que pueda tratar con dosis más altas de factor VIII o IX. Dependiendo del título, aún podría ser necesario pasar por alto los agentes, o el volumen / dosis de factor VIII o IX puede aumentar hasta tal punto que tenga más sentido tratar con agentes de derivación.

Si bien los inhibidores son menos propensos a producirse en la hemofilia B que la hemofilia A, las personas con hemofilia B que los desarrollan pueden tener una complicación llamada anafilaxis. Esta es una reacción alérgica potencialmente mortal que incluye dificultad para respirar y cambios en la frecuencia cardíaca. La anafilaxia puede ocurrir en hasta 50% de las personas con hemofilia B con inhibidores si reciben factor IX adicional. Debido a los riesgos de anafilaxis, las primeras dosis de factor IX se administran en un centro de tratamiento de hemofilia, para vigilar de cerca los posibles efectos secundarios. Como un problema renal llamado síndrome nefrótico también puede ocurrir en personas con hemofilia B que tienen inhibidores, también se realiza un monitoreo continuo de la función renal.

¿Qué es la Inducción de Tolerancia Inmune (ITI)?

Imagina que una persona tiene realmente fiebre del heno. Un médico puede tratar de darles inyecciones cada vez más concentradas de una solución hecha con polen de pasto, para que su cuerpo se acostumbre a ella, es decir, se vuelva tolerante a ella. El objetivo es ayudar a que la persona ya no tenga la reacción alérgica que causa la fiebre del heno. El mismo principio se puede usar en personas con hemofilia que tienen

inhibidores. En otras palabras, su médico intentará y hará que su cuerpo tolere el factor de coagulación nuevamente. Esto se llama Inducción de Tolerancia Inmune (ITI).

En el ITI para la hemofilia A con inhibidores, se administran grandes cantidades de factor VIII regularmente durante un período de hasta varios años, con el objetivo de restablecer eventualmente la profilaxis de rutina con factor VIII. ITI es mucho más complejo en la hemofilia B, debido a los riesgos de anafilaxis y síndrome nefrótico (ver "¿Cómo afectan los inhibidores al tratamiento?"). Por lo tanto, ITI está restringido a personas con hemofilia A.

¿Qué es la transmisión infecciosa?

En la década de 1960, los científicos descubrieron que el plasma en sangre completa era rico en proteínas del factor de coagulación. Este fue un descubrimiento importante, que permitió tratar pacientes con hemofilia al reemplazar el factor que les faltaba. Los fabricantes encontraron maneras de agrupar el plasma donado en concentrados de factor, lo que demostró ser clínicamente efectivo. Lamentablemente, sin embargo, esto ocurrió antes de que la ciencia supiera sobre la transmisión de enfermedades a través de donaciones de sangre. Como resultado, las enfermedades virales como el VIH y la hepatitis se transmitieron involuntariamente a las personas a través de los productos sanguíneos que recibieron.

Posteriormente, los científicos se centraron en mejorar la tecnología de los productos sanguíneos para evitar el riesgo de infección. Esto incluyó un examen en profundidad, junto con la inactivación de virus y otros agentes causantes de enfermedades en el suministro de sangre del donante. Otro

enfoque fue producir proteínas de una manera que no necesita donaciones de sangre. Este proceso implica insertar una pequeña porción de ADN humano en una célula de otro animal, y luego cultivar estas células en grandes cantidades.

Como el proceso de agregar un gen específico se llama recombinación, los factores fabricados de esta manera se llaman proteínas recombinantes. Este enfoque puede usarse para producir factor VIII o IX, que luego puede purificarse y convertirse en un medicamento para inyección. Los productos recombinantes, junto con nuevas tecnologías de cribado e inactivación viral, han eliminado virtualmente el riesgo de transmisión viral de fuentes humanas.

¿Cómo puedo ayudar a mantenerme saludable?

Todos sabemos la importancia del ejercicio regular y la buena nutrición para ayudar a mantenerse bien. De hecho, combinar la actividad regular con una dieta saludable es la clave para protegerse a usted o su hijo de las enfermedades articulares, la obesidad y la diabetes.

Las personas con sobrepeso en general corren un mayor riesgo de tener problemas cardiovasculares más adelante en la vida, como presión arterial alta, ataques cardíacos y derrames cerebrales. Pero para las personas con hemofilia, evitar el exceso de peso es particularmente importante. Un peso saludable pone menos estrés en las articulaciones y puede significar dosis más bajas de factor de coagulación, dado que la dosificación se basa en el peso corporal.

Es importante tener en cuenta que no todo el ejercicio causa hemorragias. De hecho,

la actividad regular y de bajo riesgo bajo la supervisión de su equipo de tratamiento de la hemofilia puede ayudar a fortalecer los músculos, prevenir las hemorragias y el daño articular, así como también aumentar la estabilidad y el rango de movimiento. Los deportes y actividades que pueden ser de interés incluyen:

- Tiro con arco
- Bádminton
- Pesca
- Tenis de mesa
- Golf
- Senderismo
- Tai chi
- Vela
- Nadar
- Caminar

Siempre siga los consejos de su médico o enfermera en su centro de hemofilia, quien estará encantado de aconsejarle sobre actividades y deportes adecuados. Además, al comenzar un nuevo deporte o actividad, siempre 'escucha' a tu cuerpo. Puede esperarse cierto grado de incomodidad, pero si experimenta un dolor que va en aumento, es importante reducir la velocidad o detenerse por completo. Este es un buen consejo para todos, no solo para aquellos con hemofilia.

Material del programa de apoyo Nuevo Yo®.
Código Interno: MX24PAT00043
No. Aviso: 2415142002C00784

NUEVO  **YO**®

