

ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA DE LA COMUNIDAD DE MADRID



www.ashemadrid.org

ASOCIACIÓN DE HEMOFILIA
DE LA COMUNIDAD DE MADRID.



C/ Virgen de Aránzazu, 29 Local.

28034 Madrid

Teléf. 91 729 18 73

Fax. 91 358 50 79.

Correo electrónico: secretaria@ashemadrid.org

Web: www.ashemadrid.org



ÍNDICE

1. PRESENTACIÓN.....	1
FINES SOCIALES.....	1
MIEMBROS DE LA ASOCIACIÓN.....	2
ÓRGANOS DE GOBIERNO.....	4
2. ACERCA DE LA HEMOFILIA.....	5
TIPOS DE COAGULOPATÍAS CONGÉNITAS.....	5
TRATAMIENTO DE LA HEMOFILIA.....	6
COMPLICACIONES DE LA HEMOFILIA.....	6
FUTURO DE LA HEMOFILIA.....	8
3. PROBLEMAS DEL COLECTIVO.....	9



1. Presentación.

La Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid fue fundada y registrada en el año 1.987, incorporándose a la misma todas las personas afectadas de hemofilia y otras coagulopatías congénitas, así como sus posibles transmisores, que estaban hasta ese momento censados por la Federación Española de Hemofilia y con residencia en la Comunidad de Madrid.

Desde esta fecha, la Asociación estuvo funcionando con normalidad hasta la celebración de la Asamblea General del año 1.991, en la que los asambleístas decidieron que a partir de ese momento la Asociación fuera llevada de forma provisional por la Comisión Permanente de la Federación Española de Hemofilia, hasta que fuera posible elegir una nueva Junta Directiva.

Durante todos estos años, la Federación Española de Hemofilia ha estado prestando apoyo y recursos propios y ha venido manteniendo y actualizando el censo de las personas inscritas en la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid.

A mediados del pasado año 2.001 y a iniciativa de un grupo de personas relacionadas con la Hemofilia residentes en la Comunidad de Madrid, se formó un foro de opinión en el que se decidió plantear la reactivación y puesta en marcha de la Asociación. En esta iniciativa, se contó con el apoyo de la Federación Española de Hemofilia.

Finalmente, el 17 de noviembre de 2.001 se convocó Asamblea Ordinaria de la Asociación en la que se aprobó por parte de todos los asambleístas la reactivación y puesta en funcionamiento de la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid y la elección de una nueva Junta Directiva, candidatura ésta en la que se dieron cabida a todas aquéllas personas relacionadas con la Hemofilia en la Comunidad de Madrid que así lo decidieron, adquiriendo estas personas el compromiso de aportación de su esfuerzo y su tiempo con la finalidad de conseguir la puesta en marcha de la Asociación.

Como sede provisional, la Federación Española de Hemofilia ha cedido un espacio en el local del Centro de Día que posee en la C/ Virgen de Aránzazu, 29. Madrid.

La Asociación también ha creado una página web en internet en la dirección: www.ashemadrid.org, en la que se encuentra información de la propia Asociación, artículos médicos y noticias de Hemofilia e información acerca de las actividades programadas para todos sus asociados.

La Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid es miembro de pleno derecho de la Federación Española de Hemofilia y de la Federación de Asociaciones de Minusválidos Físicos de la Comunidad de Madrid (FAMMA).

Fines Sociales.

Según los Estatutos, los fines sociales de la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid son los siguientes:

- Impulsar y promover la toma de conciencia de la sociedad, organismos e instituciones, de los problemas que plantea la Hemofilia, tanto desde el punto de vista médico-sanitario como social, educativo y profesional, fomentando las acciones y medidas procedentes para su más adecuado tratamiento.
- Promover la afiliación a la Asociación de las personas residentes en la Comunidad de Madrid con deficiencia de los factores anti-hemofílicos u otros factores congénitos de la coagulación, así como de los posibles transmisores procurando el control permanente del grupo, desde el punto de vista de los descendientes.



- Preocuparse por la adecuada educación de los portadores del defecto y sus familias, con respecto a la prevención y tratamiento de los enfermos y de su capacitación social, educativa y profesional.
- Realizar gestiones conducentes a obtener la colaboración hacia los fines de la Asociación de los servicios médicos especializados, centros de enseñanza y formación profesional, organismos e instituciones, empresas y, en general, cuantos puedan contribuir directa o indirectamente a la atención del hemofílico y a los fines de esta Asociación.
- Ayudar a los hemofílicos en la solución de sus problemas específicos de asistencia médica, educación, orientación y formación profesional, y empleo
- Realizar acciones para la divulgación de información sobre la hemofilia, dirigidas a toda la sociedad, fomentando asimismo programas de investigación y perfeccionamiento.
- Entablar, mantener y desarrollar contactos e intercambio de información y experiencias con las entidades o asociaciones nacionales y extranjeras con finalidades similares a las de esta Asociación.

Miembros de la Asociación.

Según los actuales Estatutos de la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid, hay tres modalidades de afiliación a la Asociación:

Socios de número:

- Personas con mayoría de edad y capacidad de obrar **con residencia en la Comunidad Autónoma de Madrid**, afectadas del déficit congénito de algún Factor de la Coagulación, así como las que puedan ser posibles transmisores de éste déficit (Portadores) que decidan afiliarse por decisión propia, o en el caso de menores de edad o personas con incapacidad jurídica, representados por sus padres, tutores o representantes legales.

Socios colaboradores:

- Personas naturales o jurídicas (familiares, sociedades, empresas, etc.) que de modo regular u ocasional ayuden a la Asociación a la consecución de sus fines.

Socios honorarios.

- Los miembros fundadores de la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid y el presidente actual de la Federación Española de Hemofilia, así como las personas y entidades que se signifiquen especialmente en la ayuda y colaboración para la consecución de los fines de la Asociación y así sean nombrados por la Asamblea General a propuesta de la Junta Directiva.



Censo Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid

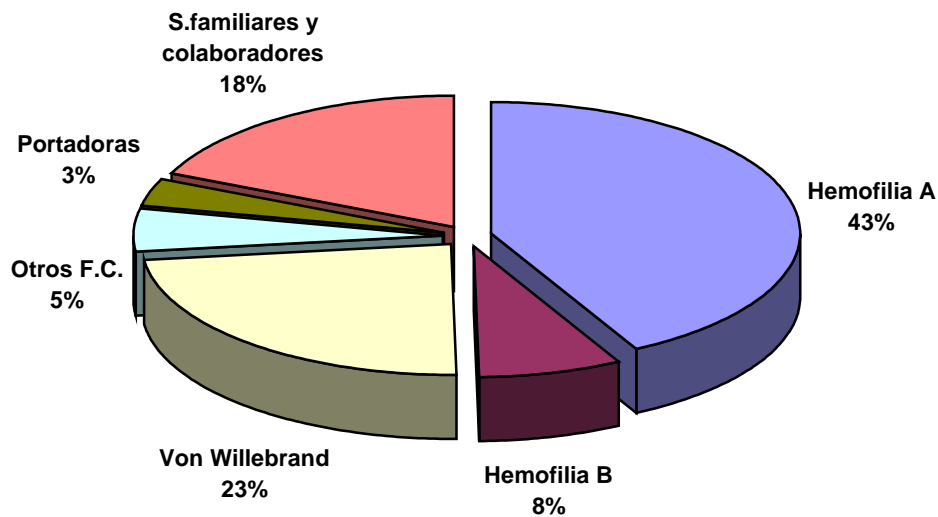
Número de socios (Abril 2.006): **856**

- Socios de Número: **684**

- Hemofilia A : **310**
- Hemofilia B: **62**
- Von Willebrand: **215**
- Portadoras A y B: **42**
- Otros Factores de Coagulación: **56**

- Socios Familiares y Colaboradores: **172**

Número de Socios Abril 2.006: 856





Órganos de Gobierno.

La Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid está constituida al amparo de la Ley de Asociaciones de 1.964, actualmente en vigor, y se rige por los Estatutos de la Asociación.

Según los Estatutos, los Órganos de Gobierno de la Asociación son: la Asamblea General, la Junta Directiva y las Juntas de las Delegaciones Locales.

La Asamblea General es el órgano supremo de la Asociación. Está constituida por la totalidad de los socios y le corresponde fijar las líneas generales de actuación y la política de realizaciones y objetivos. Elige la Junta Directiva de la Asociación.

La Junta Directiva es el órgano ejecutivo y responsable de la realización de los programas y actividades aprobados por la Asamblea General. En reunión de Junta Directiva, se eligen entre sus componentes los cargos de la Comisión Permanente.

La Junta Directiva elegida por la Asamblea General y sus correspondientes cargos en la Comisión Permanente la constituyen actualmente las siguientes personas:

Listado Junta Directiva ASHEMADRID

Álvaro Lavandeira (Presidente).	José Sevilla (Vicepresidente).
Antonio Olmo (Secretario)	Julio Cuenca (Vicesecretario)
Javier de Pablo (Secretario de Proyectos)	Luis M. Moreno (Vicesecretario de Proyectos).
Luis Martín Cortes(Secretario Económico)	Antonio Caballero. (Vocal).
Tomás Sarabia (Vocal).	M^a Isabel Cuenca (Vocal).
Ana Vela (Vocal).	Fernando Poderoso (Vocal)
Gerardo Francisco Menéndez (Vocal)	Daniel Melgar (Vocal)
Maria Rodríguez (Vocal)	Teresa Grañeras (Vocal)
Álvaro García (Vocal).	



2. Acerca de la Hemofilia.

Tipos de Coagulopatías Congénitas.

La Hemofilia engloba a varios tipos de coagulopatías de transmisión genética caracterizados por el déficit congénito de algún factor de la coagulación de la sangre.

La Hemofilia "A" o Hemofilia clásica es un trastorno genético ligado al sexo, que da por resultado una deficiencia en la actividad coagulante del Factor VIII (FVIII) del plasma. La hemofilia suele definirse como severa, moderada o leve de acuerdo al nivel de FVIII. Los pacientes con hemofilia severa tienen alrededor del 1% (una unidad de FVIII por decilitro) o menos y tienden a sangrar frecuentemente ante un traumatismo mínimo o no reconocido, especialmente en las articulaciones o músculos.

Los pacientes con hemofilia moderada tienen entre 2 a 4 U/dL de FVIII y presentan hemorragias ante traumas moderados. Las personas con hemofilia leve tienen entre 5 a 30 U/dL de FVIII y presentan hemorragias ante un trauma severo o intervenciones quirúrgicas. (El nivel normal promedio de FVIII es de 100 U/dL; el rango normal es alrededor de 40 a 180 U/dL).

La hemofilia clásica se transmite por un gen del cromosoma X. Los hijos de un hombre con hemofilia y una mujer normal no pueden heredar o transmitir la hemofilia paterna porque reciben de su padre un cromosoma Y, no un X. Las hijas de esa unión serán todas portadoras obligadas porque cada una recibe el cromosoma X paterno con el gen anormal del FVIII.

Una portadora tiene dos cromosomas X, uno con el gen normal del FVIII y el otro con el gen mutante del FVIII. Si un óvulo con el cromosoma X que porta el gen mutante del FVIII es fertilizado, dará por resultado un hijo con hemofilia o una hija portadora. Si un óvulo con el cromosoma X que porta el gen normal de FVIII es fertilizado, dará por resultado un hijo o una hija normal. Por lo tanto, una portadora tiene las mismas posibilidades de tener un hijo normal o uno con hemofilia, o una hija normal o una portadora.

El rango de niveles de FVIII en portadoras es muy amplio, desde el nivel más bajo observado en hombres afectados, al más elevado observado en personas normales.

La Hemofilia B o Enfermedad de Christmas, es un trastorno genético ligado al sexo, que da por resultado una deficiencia de la actividad coagulante del factor IX (FIX). Existen formas severas, moderadas y leves en distintas estirpes. El cuadro clínico de la hemofilia B es similar al de la hemofilia A, pero su incidencia es solo un cuarto del de la hemofilia A.

Las portadoras de la hemofilia B tienen un amplio rango de niveles de FIX, similar al rango de niveles de FVIII en las portadoras de la hemofilia A. La probabilidad del estado de portadora en una mujer puede ser estimada por el análisis del árbol genealógico o también mediante ensayos de actividad de FIX. Usualmente, el estado de portadora y el diagnóstico prenatal se basan en la determinación de la mutación en la persona con hemofilia y búsqueda de esa mutación en el individuo en riesgo.

La Enfermedad de von Willebrand (EvW) es una anomalía cuantitativa o cualitativa del FvW. Existen varios tipos (1, 2, 2"A", 2"B", 2"N" y 3). El tipo 3 es la EvW en forma severa.

Se han atribuido mutaciones específicas del gen del FvW a las variantes del tipo 2 y 3. El patrón genético que causa el tipo 1 de la EvW no está claro y probablemente es complejo.

La pseudo enfermedad de von Willebrand o la EvW tipo plaquetaria, imita al tipo 2B. Sin embargo, la anomalía está en las plaquetas las cuales presentan aumento en la avidéz por los grandes multímeros del FvW.

En la EvW, son comunes los sangrados de nariz frecuentes y profusos y los sangrados de pequeñas laceraciones en la boca y la piel. En el tipo 3, la forma severa, pueden ocurrir hemorragias en músculos y articulaciones, como en la hemofilia. Las mujeres con el tipo 1 ó 2 de la EvW, padecen menorragias, y generalmente sangran excesivamente en los abortos, y ocasionalmente durante el parto. Las mujeres con el tipo 3 de la EvW generalmente padecen de menorragias severas.



La deficiencia del factor XI o deficiencia de PTA, se transmite por genes autosómicos (pares de cromosomas ordinarios que se distinguen del cromosoma sexual). Los heterocigotos (dos alelos diferentes en el mismo cromosoma) tienen deficiencias leves (p.ej.: 25- 50 U/dL) con poco o ningún significado clínico. Los homocigotos (o heterocigotos dobles), presentan problemas más leves con las hemorragias que los pacientes con hemofilia A o B con niveles similares de factor.

Otros trastornos hereditarios de los factores de la coagulación son raros y generalmente se transmiten por genes autosómicos. Los heterocigotos presentan deficiencias leves de factor, clínicamente insignificantes mientras que los homocigotos presentan problemas de sangrado. Las personas con deficiencia severa de factor XII (factor Hageman), factor Fletcher o factor Fitzgerald, generalmente se descubren incidentalmente debido a la prolongación parcial del tiempo de tromboplastina; el sangrado no es excesivo.

Los pacientes con deficiencias severas o anomalías estructurales de fibrinógeno, protrombina, factores V, VII, X o XIII sufren sangrados excesivos.

Tratamiento de la Hemofilia.

El tratamiento adecuado de la Hemofilia exige de centros especializados para la atención a los pacientes con trastornos congénitos de la coagulación. Las complicaciones de la hemofilia (tales como daños articulares, problemas sociales y emocionales) y de su tratamiento (tales como la infección VIH y la hepatitis) necesitan una atención coordinada por un grupo interdisciplinario. Este personal puede incluir médicos de atención primaria, hematólogos, cirujanos ortopédicos, enfermeras, fisioterapeutas, dentistas, trabajadores sociales, psicólogos, asesoría genética, etc.

Las instalaciones médicas necesarias deben incluir áreas de tratamiento de consulta interna y externa y un laboratorio especializado de coagulación.

El sangrado en las personas con hemofilia es lento pero persistente. Las pequeñas cortaduras suelen dejar de sangrar si se aplica una presión firme durante algunos minutos. Las hemorragias grandes o el sangrado interno requieren infusiones de productos de factores de la coagulación, o cuando sea apropiado, Desmopresina (DDAVP).

Las hemorragias leves en las articulaciones o en los tejidos blandos, pueden resolverse con la administración de concentrados de factor, que eleve el nivel plasmático del factor de la coagulación. Se debe minimizar la demora para la administración del tratamiento. Los pacientes en programas supervisados de autotratamiento, pueden inmediatamente administrarse el concentrado ellos mismos. cuando se presenta un sangrado serio y luego desplazarse al hospital o a la Unidad de Hemofilia.

Complicaciones de la Hemofilia.

Las hemorragias a nivel del Sistema Nervioso Central (SNC) son la causa de mortalidad más común en la hemofilia. Una lesión que puede ser trivial en una persona normal, como un golpe en la cabeza contra un armario al tratar de incorporarse, o caerse sobre el trasero y golpear la columna vertebral, podría causar un sangrado prolongado de un pequeño vaso del SNC en una persona con hemofilia.

Los sangrados bajo la lengua, detrás de la pared faríngea en el cuello son peligrosos, ya que pueden ahogar al paciente. Los sangrados de nariz, la hematuria y sangrados intestinales pueden ser comunes en personas con hemofilia A o B severas en personas con EvW.

Las hemorragias en las articulaciones son frecuentes en las personas con hemofilia severa. Las articulaciones afectadas son las rodillas, codos, tobillos, hombros y caderas, en orden decreciente de frecuencia. Si el paciente recibe concentrados en el momento del traumatismo, generalmente el sangrado mengua y la morbilidad es mínima. Las hemorragias han de tratarse lo más rápidamente posible. Los analgésicos narcóticos se requieren frecuentemente para tratar el dolor de las hemartrosis agudas en adultos y en algunos niños. El sangrado en las articulaciones produce la inflamación de la sinovial. Con hemorragias repetidas, la sinovitis puede volverse crónica, conduciendo a la proliferación de la inflamación de la membrana vascular sinovial, la cual probablemente sangre, creando un círculo vicioso. El cartílago se destruye



gradualmente y el hueso se reabsorbe, es decir, se desarrolla una artritis degenerativa, acompañada de dolor, pérdida de movilidad y atrofia por falta de uso de los músculos adyacentes. Las hemorragias en las articulaciones durante los años de crecimiento estimulan un crecimiento excesivo en los extremos de los huesos largos, que conduce a discrepancias en la longitud de las extremidades y a un agrandamiento nudoso en las porciones terminales de los huesos. Las hemorragias en los músculos conducen a la atrofia y a la contractura.

Las infecciones bacterianas en las articulaciones son raras en los pacientes VIH negativos pero son bastante comunes en los VIH positivos cuya enfermedad no está controlada por fármacos antiretrovirales

Las hemorragias en los músculos o tejidos blandos son particularmente peligrosas cuando ocurren en compartimentos cerrados tales como el aspecto volar de la muñeca y el antebrazo, los compartimentos profundos de la palma de la mano, o los compartimentos tibiales anteriores o posteriores.

Las hemorragias en el músculo psoasíaco pueden ser mal diagnosticadas por un médico con poca experiencia. Las hemorragias en los músculos psoasíaco, gemelos, cuádriceps o gastrocnemios deben tratarse con infusión de concentrados y reposo en cama.

Se deberá estimular un cuidado dental profesional y regular. La limpieza dental y eliminación del sarro en los de dientes puede causar una leve supuración, pero raramente se necesitan concentrados. La ortodoncia puede efectuarse tal como en pacientes sin hemofilia.

Las intervenciones quirúrgicas en personas con hemofilia deben efectuarse en un hospital donde haya un laboratorio con experiencia en ensayos de factores de coagulación. Un hematólogo bien versado en el manejo de la hemofilia deberá atender al paciente y el cirujano deberá estar al tanto de las necesidades especiales de una persona con hemofilia. Se debe tener a mano un abundante suministro del concentrado apropiado. La infusión de concentrados y ensayo de los niveles de factor generalmente requiere hospitalización durante al menos 2 semanas.

Las contracturas en flexión se presentan comúnmente en el codo y la rodilla. En el codo, la cabeza agrandada del radio, suele impedir la rotación del antebrazo. La extirpación de la cabeza del radio mejora la rotación que es de gran importancia funcional, aunque la flexión y la extensión podrían no mejorar. Hoy en día, las contracturas de la rodilla en flexión se ven raras veces en los pacientes cuyas hemorragias son tratadas tempranamente, pero pueden observarse en pacientes que no tienen acceso al tratamiento moderno

La artritis degenerativa severa se observa frecuentemente en adultos con hemofilia severa. Los pacientes obtienen beneficios del uso de agentes antiinflamatorios no esteroides. Los analgésicos suelen usarse excesivamente. Las articulaciones deben ser protegidas del estrés. Se exhorta a los pacientes a permanecer delgados o a perder peso para reducir la sobrecarga sobre las articulaciones que soportan el peso. Se pueden implantar con excelentes resultados prótesis de rodillas, cadera, hombro o tobillos cuando la degeneración está muy avanzada y es dolorosa.

Los pseudotumores son quistes hemorrágicos en los huesos o adyacentes a ellos. Las lesiones agrandadas en la mandíbula, los huesos largos o en la faja de la pelvis, requieren curetaje quirúrgico y, en algunas ocasiones, injertos de hueso. Los riesgos de aplazar esta cirugía incluyen rupturas, fracturas patológicas o infecciones. Los pseudotumores en las manos o en los pies tienden a ser numerosos y pueden ser detenidos por radiación con rayos externos.

La mayoría de las personas con hemofilia tratadas con concentrados antes de 1986 fueron infectadas con el VIH. La infección de hepatitis B y C eran comunes hasta hace pocos años, cuando los métodos de selección de donantes y la inactivación viral fueron mejorados. Muchos pacientes adolescentes y adultos tienen algún grado de hepatitis crónica activa. El tratamiento para la hepatitis crónica es el mismo en pacientes sin hemofilia que en pacientes con hemofilia. Algunos pacientes están siendo tratados con interferón alfa y ribavirina, generalmente combinados, con una remisión permanente en aproximadamente la mitad de los pacientes.

En la década de los 80, el SIDA llegó a ser la causa principal de muerte en las personas con hemofilia. El aumento en la tendencia de la artrosis es la única característica de la enfermedad del VIH peculiar a la



hemofilia, de manera que el manejo de la infección VIH es el mismo que en otros pacientes. Se necesita un aumento en el apoyo práctico y psicológico de los pacientes, sus familias y el personal del centro de hemofilia.

Futuro de la Hemofilia

Se espera que los concentrados sean más abundantes a comienzos del siglo 21 que en décadas pasadas. Se producirán más concentrados recombinantes no procedentes de plasma humano para aumentar el suministro total. También se fraccionarán concentrados de la leche de animales transgénicos.

Las perspectivas de la terapia génica para la hemofilia A y B son excelentes. Se están utilizando vectores virales (virus adenoasociados, retrovirus) para introducir genes normales en las propias células musculares del individuo, fibroblastos u otras células. Se ha logrado obtener una respuesta modesta y sostenida en animales. Ya han comenzado pruebas clínicas en seres humanos con hemofilia A y B y se está a la espera de los primeros resultados.

La terapia génica no cambia el genotipo de un paciente o su probabilidad de transmitir el trastorno a sus descendientes. La hemofilia es un trastorno apropiado para la terapia génica porque los niveles de factor VIII o IX no necesitan alcanzar el rango normal para un mejoramiento clínico marcado – aún pequeños aumentos sobre los niveles basales podrían ser muy útiles.

El daño en las articulaciones de las personas con hemofilia sólo puede ser evitado con la administración de concentrados en forma profiláctica desde una temprana edad. Los programas de fortalecimiento de los músculos también son útiles para protegerlos de las hemorragias.

En la última década, se ha hecho posible la identificación de portadoras por medio de pruebas del gen del FVIII ó FIX y del cromosoma X adyacente (pruebas "genómicas" o pruebas de "ADN"). La mutación específica que causa la hemofilia puede ser identificada en un gen del FVIII ó FIX de un hombre afectado, o de una portadora obligada o verdadera. Existe un sinnúmero de mutaciones diferentes causantes de la hemofilia, pero alrededor del 40% de la hemofilia A severa está causada por una inversión característica, la cual es relativamente fácil de detectar. Hoy en día, la mayoría del diagnóstico de portadoras se realiza por pruebas genéticas.

Una buena atención clínica de la hemofilia en el futuro inmediato consiste en cantidades adecuadas y seguras de factores concentrados de la coagulación y la disponibilidad de médicos expertos y centros de tratamiento especializados.



3. Problemas del Colectivo.

Los problemas de índole sanitario, asistencial, educativo y sociolaboral que afectan al colectivo de hemofilia en la Comunidad de Madrid son de naturaleza muy diversa. A continuación, se exponen en general si bien no todos los existentes, sí los que afectan en mayor medida a la gran mayoría del colectivo.

En primer lugar, el acceso y la disponibilidad a un tratamiento seguro, eficaz y administrado por profesionales con especialización en Hemofilia evita en muchos casos complicaciones difíciles de resolver.

El acceso a este tratamiento, actualmente asegurado por el Sistema Público de Salud, plantea a menudo dificultades burocráticas y administrativas que fácilmente podrían resolverse con un mínimo coste económico mediante el conocimiento adecuado de estos problemas y sus consecuencias por parte de las autoridades sanitarias.

El reciente traspaso de competencias en materia sanitaria a la Comunidad Autónoma de Madrid, recogido en la LOSCAM, todavía no ha tenido una repercusión favorable en la mejora asistencial de las personas con hemofilia residentes en la Comunidad de Madrid.

La Unidad de Hemofilia del Hospital Universitario “La Paz” es el centro de referencia para el tratamiento de las coagulopatías congénitas en la Comunidad de Madrid y proporciona atención médica especializada en esta patología al colectivo. Debido a su ubicación, puede ofrecer a través de los propios servicios en especialidades clínicas del Hospital La Paz un tratamiento multidisciplinar para el paciente con Hemofilia.

Este acceso al tratamiento multidisciplinar centralizado, a menudo genera dificultades burocráticas que pueden resolverse gracias a la insistencia e intercesión personal de los profesionales que trabajan en la Unidad de Hemofilia. Sería apropiado, al amparo de la reciente LOSCAM, establecer administrativamente el Hospital La Paz como Hospital de referencia en aquellas especialidades en las que pueda existir riesgo o posibilidad de complicaciones hematológicas, independientemente del Área Sanitaria que le pueda corresponder al paciente.

Estas dificultades administrativas se acentúan cuando se trata de una Urgencia. No es posible, por ejemplo, pedir una ambulancia que traslade directamente al paciente hemofílico al Hospital La Paz si no se reside en la correspondiente Área Sanitaria, o bien, hay que insistir en algunos casos para que el tratamiento de urgencia sea supervisado por un hematólogo. Durante el turno de noche, no existe posibilidad de acceso al historial clínico del paciente ya que la Unidad de Hemofilia se encuentra cerrada.

El tratamiento integral de la Hemofilia en la Comunidad de Madrid, adolece de algunas especialidades preventivas que permitirían a medio plazo mejorar la calidad de vida de los pacientes y reducir los costes globales asociados al tratamiento.

Los pacientes adultos no pasan revisiones periódicas, debido fundamentalmente a la falta de Recursos Humanos en la Unidad de Hemofilia. Los tratamientos odontológicos no se contemplan en su fase de prevención como parte de las revisiones periódicas en niños y adolescentes.

La Fisioterapia y la Rehabilitación requieren una cierta especialización práctica en el paciente con hemofilia. En el último Congreso Mundial de Hemofilia se ha puesto de manifiesto la importancia de esta especialidad en Hemofilia y los beneficios obtenidos aplicando tratamientos preventivos y la práctica de ejercicios para el desarrollo de las articulaciones.

En cuanto a las Portadoras, muchas mujeres relacionadas con este colectivo (madres, hermanas, hijas o primas de hemofílicos) no están lo suficientemente formadas e informadas sobre los mecanismos de transmisión genética de la Hemofilia. A medida que las técnicas de diagnóstico genético son cada vez más fiables, el estudio de la condición de Portadora de Hemofilia debería ser extensivo a todas las mujeres con probabilidades genéticas de poder ser transmisoras. El Diagnóstico Genético en Portadoras de Hemofilia se está realizando actualmente por mediación de la Unidad de Hemofilia del Hospital la Paz. Debido a la complejidad de los estudios genéticos y a la limitación de recursos humanos, la listas de espera se encuentran



en la actualidad entre los nueve meses y los tres años. Sería necesario el establecimiento de un convenio de colaboración con Universidades o Centros de Investigación para por una parte acortar los plazos y por otra fomentar la investigación científica en este campo.

Las técnicas de diagnóstico prenatal, la interrupción voluntaria del embarazo y las técnicas de reproducción asistida están poco informadas en la población de Portadoras de Hemofilia y en algunos casos como la elección de sexo, existe únicamente la posibilidad de realización de estas técnicas bajo la medicina privada con un alto coste (entre los 6.000 y 12.000 Euros. y en algunos casos, sin las suficientes garantías de éxito). La reproducción asistida en parejas serodiscordantes, también requiere de un elevado desembolso económico, ya que este tipo de técnicas no están sufragadas por el Sistema Público de Salud.

La posibilidad del autotratamiento del paciente con hemofilia en su propio domicilio es una de las bazas más importantes en la mejora de la calidad de vida del colectivo. La gran mayoría de los pacientes (o sus padres en el caso de niños pequeños) saben administrarse ellos mismos los concentrados de factor ante cualquier episodio hemorrágico o seguir un tratamiento de profilaxis sin necesidad de trasladarse a la Unidad de Hemofilia. La infusión de factor de coagulación realizada inmediatamente después de un episodio hemorrágico evita riesgos de posteriores complicaciones. El autotratamiento reduce drásticamente los costes asistenciales en el tratamiento de la Hemofilia.

La Unidad de Hemofilia suministra periódicamente los concentrados de factor para la realización del autotratamiento domiciliario. En ocasiones, existen problemas en el suministro de estos concentrados debido fundamentalmente a que no existe una gestión logística realizada expreso. Tampoco hay establecido ni estudiado un plan de emergencia ante la existencia de una eventual crisis de suministro de concentrados de factor.

Los padres de niños recién diagnosticados de hemofilia requieren de ayuda especializada para enfrentarse al diagnóstico, para aprender más acerca del trastorno y para planificar el cuidado de su hijo. En la educación del niño con hemofilia, se debe evitar la sobreprotección para permitir un crecimiento emocional y social normal.

Las actuaciones que fomenten estas pautas de actuación en los padres tienen como objetivo la no-diferenciación de la educación recibida por parte del niño con hemofilia con respecto a otro niño cualquiera y sienta las bases del acceso a una calidad de vida normal desde la infancia. Los niños con hemofilia necesitan jugar con otros niños y deben recibir una educación normal en compañía de otros niños en la guardería y en el colegio. Necesitan la aprobación y la atención de ambos padres para desarrollar una autoestima normal.

Se deben realizar también actividades y programas en las que se ayude a las familias a promover en el niño la práctica de deportes que produzcan un ejercicio físico adecuado, ya que los músculos fuertes ayudan a dar mayor soporte a las articulaciones. Los mejores ejercicios son aquellos que fortalecen los músculos y preservan la movilidad normal de las articulaciones, sin comprimirlas. La natación dos o tres veces por semana es ideal como actividad deportiva, pero no son aconsejables los deportes de contacto o las artes marciales. Algunas familias no disponen de medios, recursos u oportunidades para el acceso a la práctica de determinados deportes.

No existe ningún estudio que determine una mayor incidencia del fracaso escolar en los niños con hemofilia con respecto a los demás niños. En cualquier caso, siempre existe la posibilidad de que por causa de alguna complicación, el niño necesite pasar temporadas más o menos dilatadas en el tiempo sin poder acudir al colegio con la consiguiente pérdida de escolaridad que de alguna forma siempre ha de tener que recuperar. Profesores y Tutores que se preocupen de la buena marcha educativa del niño requieren casi siempre de un esfuerzo económico adicional de las familias.

El acceso al mercado laboral también tiene sus complicaciones en las personas con hemofilia. Los trabajos en los que se necesita la actividad física de la persona dificultan la durabilidad y estabilidad en el empleo, ya que a menudo, son necesarias bajas laborales prolongadas. Una adecuada formación profesional en empleos en los que se minimice la actividad física y una buena capacitación profesional de calidad pueden evitar este tipo de problema.



Un gran número de personas con hemofilia carecen de relaciones sociales fuera del ambiente puramente familiar. La sobreprotección de los padres, las carencias en educación y formación profesional, el progresivo deterioro articular, la infección por el VIH y VHC, entre otros motivos, han provocado en muchas personas una baja autoestima personal que les impide romper la dependencia familiar y el acceso a las relaciones con otras personas. El intercambio de experiencias y vivencias entre personas con la misma problemática (a través de la propia Asociación de Hemofilia o por medio de Internet) puede motivar el interés de la persona por la plena integración en la sociedad.