sobi
rare strength

Programa para la **atención integral** al paciente con **hemofilia**

Material solo para profesionales sanitarios

Enero de 2021

NP-12847

fedhemo Federación Española de Hemofilia

SERMEF SOCIEDAD ESPAÑOLA DE REHABILITACIÓN Y MEDICINA FÍSICA

SETH Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia

Real Fundación VICTORIA EUGENIA

Este material está dirigido exclusivamente a profesionales sanitarios facultados para prescribir o administrar medicamentos, por lo que es necesaria una formación especializada para su correcta interpretación.

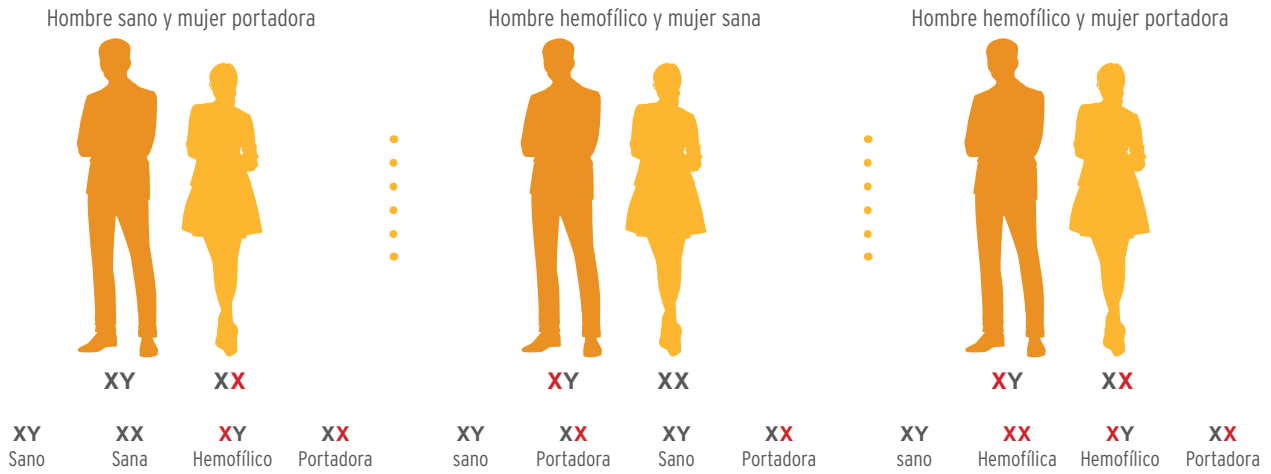
El comité científico, así como los autores de cada capitulo han velado porque el contenido sea lo mas preciso, exacto, equilibrado y actualizado posible respecto a la evidencia científica actualmente disponible.

1. Introducción

1.1. Antecedentes: La hemofilia

La hemofilia es una enfermedad crónica, en la mayor parte de los casos congénita y hereditaria, ligada al cromosoma X.

Figura 1 Esquema de la transmisión de la hemofilia



La hemofilia se caracteriza por una alteración en los genes F8 o F9, responsables de la producción del factor de coagulación sanguínea VIII (FVIII) y IX (FIX) respectivamente. Esta alteración produce una disminución en la síntesis del FVIII o FIX que conlleva un fallo en la cascada de coagulación, lo que provoca que las lesiones, contusioneso heridas sangren más y durante más tiempo, pudiéndose producir hemorragias internas y externas.

Los tipos de hemofilia vienen determinados por el déficit del factor de coagulación afectado, siendo los dos mayoritarios la hemofilia A (HA), cuando se trata de un déficit en el FVIII, yla hemofilia B (HB), cuando el factor afectado es el IX.

La Federación Mundial de Hemofilia (World Federation of Hemophilia, WFH) lideró un estudio sobre la prevalencia de la hemofilia, publicado en el año 2019[1], en el que a partir de un metanálisis de los datos recogidos en los registros de pacientes de aquellos países que contaban con registros completos (Australia, Canadá, Francia, Italia, Nueva Zelanda y Reino Unido) se puso de manifiesto una prevalencia de hemofilia superior a la estimada hasta entonces.

Así, según este análisis se determinó que la hemofilia A afecta a 17 por cada 100.000 varones y la hemofilia B a 4 de cada 100.000.

A su vez, en este trabajo se calculó por primera vez la prevalencia de la hemofilia al nacer, que se estimó en 25 nacidos con hemofilia por cada 100.000 nacidos varones en el caso de la hemofilia A; y 5 casos por cada 100.000 nacidos varones para la hemofilia B.

Además, este trabajo constató la brecha existente entre los países con ingresos más altos y los de ingresos más bajos (según la definición del Banco Mundial) en relación a la atención y la esperanza de vida para los pacientes con hemofilia.

En España se calcula que existen 3.000 pacientes con hemofilia, de los que el 45% la sufren en su forma más grave; y el 20% son niños[2].

Los genes F8 y F9 son proclives a mutaciones, por lo que más de un tercio de los casos de hemofilia se dan como consecuencia de mutaciones espontáneas, sin historia familiar de Hemofilia[3].

En Europa, se considera como enfermedad rara a aquella que afecta a una de cada 2.000 personas[4], por lo que la hemofilia es, en base a su prevalencia, una enfermedad rara.

La hemofilia es, por lo tanto, una enfermedad hematológica que, sin la prevención y tratamiento adecuado, se convierte también en una enfermedad ortopédica debido a hemorragias articulares de repetición o hemartrosis espontáneas que conllevan la aparición de la artropatía hemofílica, una de las complicaciones que más afecta a la calidad de vida del paciente[3]. La hemartrosis es, por lo tanto, la manifestación clínica más frecuente en la hemofilia grave. Además, otras hemorragias graves como la intracraneal, pueden poner en peligro la vida de los pacientes.

El tratamiento de la hemofilia consiste en reemplazar con un factor de la coagulación exógeno, la deficiencia que padece el paciente. Para ello, se utilizan los factores plasmáticos, que derivan del plasma humano; y los factores recombinantes, que se obtienen a partir de células de mamífero, por técnicas de ingeniería genética. Ambos tipos de factor son actualmente, muy seguros y eficaces[3]. Respecto al tratamiento, cabe destacar, que la complicación más grave actualmente en la hemofilia en general es el desarrollo de inhibidores aloanticuerpos dirigidos contra el FVIII/FIX que neutralizan su actividad. Su incidencia se estima entre un 20-30 % en hemofilia A grave[5].

Junto al tratamiento de reemplazo con factores de la coagulación, el paciente hemofílico necesita un seguimiento por parte de un equipo multidisciplinar para poder garantizar su calidad de vida, es decir, que lleve una vida normal[6].

1.2 Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia: Necesidades y objetivos

El tratamiento de la hemofilia ha evolucionado de forma muy importante en las últimas décadas, desde que en los años 50 empezara a emplearse el plasma fresco congelado. Dos décadas más tarde aparecieron los concentrados plasmáticos y se crearon las primeras unidades especializadas en coagulopatías.

Los años 80 supusieron una década desalentadora para los pacientes con hemofilia debido a la grave crisis de seguridad en los tratamientos, que comportó que muchos pacientes se infectaran por VIH y VHC como consecuencia del uso de factores plasmáticos infectados.

Ya en los 90, la aparición de los factores recombinantes permite la obtención de factores no plasmáticos y, por lo tanto, libres de potenciales infecciones. En estos años empezó a emplearse la estrategia de pautar el tratamiento profiláctico para los pacientes con hemofilia, que supuso un gran paso ya que permitió la posibilidad de disminuir y prevenir la frecuencia de hemorragias.

Recientemente, los factores de coagulación de larga duración (EHL), han permitido una importante mejora en la calidad de vida de los pacientes con hemofilia, al permitir reducir de forma notable el número de infusiones, espaciarlas en el tiempo y conseguir una mejor prevención de potenciales episodios hemorrágicos y sus consecuencias así como de los microsangrados, que son difíciles de detectar.

En un futuro próximo, la terapia génica puede abrir un paradigma radicalmente distinto en la enfermedad.

Junto a la importante mejora en la calidad de vida de los pacientes con hemofilia, un seguimiento más preciso de la enfermedad y la aparición de los nuevos tratamientos han permitido que en la actualidad, la esperanza de vida del paciente con hemofilia se sitúe en la media de la población sana.

Este hecho va acompañado de una evolución en el perfil del paciente con hemofilia con la consiguiente aparición de nuevos retos en su atención y seguimiento, como consecuencia fundamentalmente del envejecimiento, teniendo que hacer frente a la aparición de las mismas comorbilidades y factores de riesgo ligados a la edad, que también concurren en la población sin hemofilia.

La **aparición de un nuevo perfil de paciente con nuevas necesidades que siguen precisando una atención multidisciplinar**; así como la disponibilidad de nuevos tratamientos capaces de normalizar la vida de los pacientes con hemofilia; han sido algunos de los motivos principales para el abordaje de este trabajo en el que se pretende establecer unas recomendaciones para el conjunto del Sistema Nacional de Salud (SNS) que permitan maximizar la calidad de vida y los resultados en salud del paciente hemofílico a través de una atención multidisciplinar, coordinada, eficaz y eficiente.

El **Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia** pretende, por lo tanto, aportar recomendaciones de implementación factible y orientadas a mejorar la atención que reciben los pacientes con hemofilia. Concretamente, los objetivos principales del programa podrían concretarse en:

- Abordar los actuales retos de la atención al paciente con Hemofilia, desde un prisma multidisciplinar, que tenga en cuenta tanto los aspectos clínicos como los que afectan a la dimensión personal y social del paciente.
- Definir, de forma consensuada, el estándar óptimo de atención integral al paciente con hemofilia para ofrecer una asistencia sanitaria adecuada a sus necesidades, ahondando en la equidad y contribuyendo a la reducción de la variabilidad clínica en el conjunto del SNS.
- Divulgar conocimiento de calidad sobre la hemofilia y las necesidades de los pacientes para promover un mejor abordaje de la morbilidad asociada, que implique y establezca flujos de relaciónentre profesionales de diferentes especialidades y disciplinas.

1.2.1 LA METODOLOGÍA

Para el desarrollo del **Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia** se constituyó un grupo multidisciplinar de expertos que ha contado con el apoyo metodológico y la coordinación de la consultora, especializada en el sector Salud, Eversheds Sutherland Nicea-Salud Advisory.

Partiendo de un cuestionario previo que fue respondido por todos los expertos que integraban el panel, se mantuvieron dos reuniones de trabajo en las que se pudieron debatir y consensuar los contenidos del presente documento.

Las conclusiones alcanzadas tras las reuniones, debates y análisis de la documentación aportada por el panel se recogen a continuación con el objeto de servir como guía para la implantación de un modelo de atención integral a la hemofilia que resulte eficiente y que contribuya a mejorar la calidad de vida de los pacientes

La metodología empleada ha comprendido, de forma resumida, las cuatro fases que se recogen a continuación:

Figura 2 Metodología empleada en el desarrollo del Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia

Análisis de la documentación previa	Revisión de la información disponible acerca de los retos a abordar en cuanto al diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la hemofilia.
Cuestionario previo	Se envió un cuestionario a los miembros del panel que recogía los diferentes aspectos identificados que debían ser revisados en el trabajo.
Reuniones del panel de expertos	Se pusieron en común las conclusiones extraídas de los cuestionarios, se identificaron los principales temas a abordar y se consensuaron las recomendaciones que se recogen a continuación.
Redacción documento final	Se recopiló la información complementaria necesaria por parte de los expertos hasta la configuración del documento definitivo.

1.2.2 EL PANEL DE EXPERTOS

Los 23 expertos que han formado parte del grupo de trabajo para la definición del Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia son los siguientes:

- **Antonio Arraiza.** Director de Programas Corporativos de Salud en Osakidetza.
- **Santiago Bonanad.** Médico Hematólogo. Jefe de la Unidad de Hemostasia y Trombosis del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia.
- **Manuel Castaño.** Médico Internista. Unidad de Gestión Clínica de Enfermedades Infecciosas del Hospital Regional Universitario de Málaga.
- **Hortensia de la Corte Rodríguez.** Médico especialista en Medicina física y rehabilitación. Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital Universitario La Paz de Madrid.
- **Rubén Cuesta Barriuso.** Fisioterapeuta.
- **María Falcón Rodríguez.** Médico Hematólogo y Pediatra. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria.

- **María Antonia Fernández Contreras.** Supervisora de Enfermería en el Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid.
- **Alberto Freire.** Medico de Medicina de Familia y Comunitaria. Vicepresidente de la Sociedad Española de Medicina General (SEMG) en Galicia.
- **Víctor Jiménez Yuste.** Médico Hematológo. Jefe del Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Universitario de La Paz en Madrid.
- **Mª Fernanda López Fernández.** Hematóloga. Jefa del Servicio de Hematología y Transfusión del Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.
- **Anton-Giulio Manganelli.** Economista. Departamento de Economía de la Universidad Pompeu Fabra de Barcelona y EADA Business School de Barcelona.
- **Miguel Ángel Martín.** Secretario General de Fedhemo.
- **Eva Mingot.** Hematóloga. Hospital Regional Universitario de Málaga. Directora Científica de la Real Fundación Victoria Eugenia.
- **Rafael Parra López.** Médico Hematólogo. Responsable del Banco de Sangre y Tejidos del Hospital Universitario de Vall d'Hebrón de Barcelona.
- **José Luis Poveda.** Farmacéutico. Jefe de Servicio de Farmacia Hospitalaria del Hospital Universitario La Fe de Valencia.
- **Jaume Puig-Junoy.** Doctor en Economía. Director del Master de Economía de la Salud y del Medicamento, Universidad Pompeu Fabra – Barcelona Schoolof Management (UPF-BSM).
- **Felipe Querol.** Fisioterapeuta. Universidad de Valencia. Hospital Universitario La Fe de Valencia.
- **Emérito Carlos Rodríguez Merchán.** Médico especialista en Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Universitario La Paz de Madrid.
- **Juan Carlos Romero.** Médico de Medicina de Familia y Comunitaria. Vocal del grupo de trabajo de Hematología de SEMERGEN.
- **Félix Rubial.** Gerente EOXI de Orense.
- **Boi Ruiz.** Ex Conseller de Salut de la Generalitat de Cataluña.
- **Ana Torres Ortuño.** Psicóloga. Asociación de Pacientes de Hemofilia de Murcia. Facultad de Medicina. Universidad de Murcia.
- **Inma Soto.** Hematóloga. Jefa de sección de la Unidad de Trombosis y Hemostasia del Hospital Universitario Central de Asturias.

Bibliografía:

1. Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C, et al.; Data and Demographics Committee of the World Federation of Hemophilia. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males: A Meta-analytic Approach Using National Registries. Ann Intern Med. 2019 Sep 10. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31499529.
2. Aznar JA, Abad-Franch L, Cortina VR, Marco P; INHERITED BLEEDING DISORDERS GROUP FROM THE SPANISH SOCIETY OF THROMBOSIS AND HAEMOSTASIS. The national registry of haemophilia A and B in Spain: results from a census of patients. Haemophilia. 2009;15(6):1327-1330.
3. Srivastava A., Brewer A.K, Manser-Bunschaten E.P, Key N.S, Kitchen S, Llinás A, et al. Grupo de Trabajo sobre Guías de Tratamiento, en representación de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH). Guía para el tratamiento de la hemofilia. 2ª ed. Año 2012. Canadá. Disponible en: http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1513.pdf
4. Posada M., Martín-Arribas C., Ramírez A., Villaverde A., Abaitua I.. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales Sis San Navarra [Internet]. 2008 [citado 2020 Mayo 25] ; 31(Suppl 2): 9-20. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002&lng=es.
5. Hay CRM, Brown S, Collins PW, Keeling D.M, Liesner R. The diagnosis and management of factor VIII and factor IX inhibitors: a guideline from the United Kingdom Haemophilia Centre Doctors Organization. Br J Haematol. 2006;133: 591-605.
6. Hemofilia: Guía terapéutica. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2012.

2. La carga económica de la hemofilia

A la hora de llevar a cabo un análisis de la carga económica que supone una patología, debe partirse de un análisis de la misma y de los condicionantes que esta comportan tanto para el sistema como para el propio paciente.

Para poder conocer la verdadera magnitud del impacto económico que genera esta enfermedad deben tenerse en cuenta la cuantificación, tanto de los costes sanitarios como de los no sanitarios. Para un adecuado análisis, por lo tanto, debe tratar de aproximarse el cálculo tanto de los costes directos, en general más sencillo de cuantificar, y los indirectos, sobre los que resultará más difícil disponer de información concreta. Las características de la patología a estudiar impactarán en la configuración de la distribución de estos costes.

Se entiende por costes directos, aquellos relacionados directamente con la intervención del sistema sanitario, bien sean costes asociados a las consultas, el coste por estancia hospitalaria, o el gasto farmacéutico generado por un paciente en relación a su patología. Por coste indirecto, se entiende todo aquello relacionado con la pérdida de productividad, de calidad de vida o capacidades del paciente, etc.

Tal y como se ha descrito anteriormente, la hemofilia es una coagulopatía crónica, de carácter hereditario ligado al cromosoma X, y que se caracteriza por un déficit en los factores de coagulación sanguínea VIII o IX.

En la hemofilia, y para el análisis de la carga económica que esta patología genera, al hablar de costes directos se tendrán en cuenta:

- Costes de hospitalización
- Costes de intervenciones quirúrgicas asociadas a complicaciones de la hemofilia
- Costes de la terapia física.
- El coste de los fármacos para el tratamiento del paciente.

Al hablar de costes indirectos, se hace referencia a la pérdida de productividad, coste generado por bajas o incapacidades, la carga económica para los cuidadores informales, etc.

Atendiendo a las características de la patología de análisis, sus manifestaciones clínicas, así como las características de los pacientes, los costes directos de la hemofilia estarán condicionados en buena medida por los siguientes parámetros:

- Características del paciente como la edad y el peso.
- Ante un evento hemorrágico: la localización y severidad de la hemorragia.
- El tiempo que el paciente lleve en tratamiento.
- La efectividad de la terapia de primera línea.

- El desarrollo de inhibidores.
- Las complicaciones músculo-esqueléticas que pueda desarrollar por la hemartrosis.
- La necesidad de terapias de rehabilitación y ortopédicas complementarias al tratamiento farmacológico.
- Las hospitalizaciones que pueda precisar el paciente.
- Los procedimientos quirúrgicos a los que deba someterse.

Para la recopilación de los datos sobre el impacto económico de la hemofilia se ha llevado a cabo una búsqueda en la base de datos PubMed, atendiendo especialmente a aquellas publicaciones más recientes (publicadas a partir de 2015) y más relevantes, que aportaran datos sobre los costes de la hemofilia específicamente en España.

A la vista de la información encontrada, a continuación se recogen los resultados de cuatro estudios realizados en el campo de la hemofilia, con el objetivo principal de conocer el coste medio por paciente, su desglose en partidas y, a su vez, poner de manifiesto cómo se incrementa el coste por paciente cuando se desarrolla un inhibidor.

En el año 2017 O'Hara et al.[1] publicaban el estudio CHESS que analiza el impacto económico de la hemofilia grave en cinco países europeos: Francia, Alemania, Gran Bretaña, Italia y España. Para el trabajo se tuvieron en cuenta los casos de 1.285 pacientes en total y se analizaron tanto los costes directos como indirectos generados durante el año 2014.

En el cómputo de los costes directos se tuvieron en cuenta los gastos generados con motivo de la atención ambulatoria (consultas con el hematólogo, enfermería u otros especialistas, pruebas complementarias y coste de los tratamientos farmacológicos) y de la hospitalización (coste del procedimiento y costes de la estancia en planta o en UCI, Unidades de Cuidados Intensivos). Por lo que respecta a los costes indirectos se recogieron datos acerca del coste generado por los cuidados formales en los casos en los que era necesaria la presencia de un cuidador, así como los costes asociados a los desplazamientos al centro hospitalario para recibir asistencia o retirar medicación.

Como conclusión, el coste medio por paciente y año en los cinco países en los que se desarrollo el estudió ascendió a 199.541 €, siendo el coste del tratamiento farmacológico, el factor de coagulación de reemplazo, la partida mayoritaria (99%) en la configuración de los costes. Por países, el coste por paciente y año más alto se registró en Alemania (319.024 €) y el más bajo en Gran Bretaña (129.000€).

Tabla 1 Coste total medio al año por paciente con Hemofilia

País	Coste total por paciente y año (euros)
Francia	196.117
Italia	220.344
Alemania	319.024
España	173.771
Gran Bretaña	129.365

Fuente: estudio CHESS[1]

Los datos referentes a España arrojan un coste medio por paciente con hemofilia grave de 173.771 € y un coste total de 94.010.111 € al año por la atención a los pacientes con hemofilia grave. Atendiendo a la distribución por partidas, en España el 90,5% del gasto por paciente (157.288 €/año) corresponde al coste del tratamiento farmacológico, 7.832 € a otros gastos de atención sanitaria y 5.707 € están generados por gastos indirectos asumidos por el propio paciente.

Tabla 2 Distribución de los costes al año por paciente con hemofilia en partidas

País	Partidas de coste	
Francia	Coste en fármacos	187.983
	Otros costes sanitarios	3.284
	Costes indirectos	4.850
Alemania	Coste en fármacos	312.157
	Otros costes sanitarios	1.894
	Costes indirectos	4.973
Italia	Coste en fármacos	212.385
	Otros costes sanitarios	1.946
	Costes indirectos	6.013
España	Coste en fármacos	157.288
	Otros costes sanitarios	7.832
	Costes indirectos	8.651
Reino Unido	Coste en fármacos	117.709
	Otros costes sanitarios	5.949
	Costes indirectos	5.707

Fuente: estudio CHESS[1]

Esta distribución de costes que se asigna a España, la gran parte de los mismos al gasto en medicamentos, se confirma en otros trabajos publicados, como en Cavazza et al. (2016)[2] donde se lleva a cabo un análisis de los costes directos e indirectos generados por la hemofilia en Alemania, Gran Bretaña, Francia, Italia, España, Bulgaria, Hungría y Suecia.

El coste anual por paciente estimado para España en este trabajo asciende a 62.955€, en el que cerca del 82% corresponde al coste generado por el tratamiento farmacológico, el 15% a otros costes directos ligados a la atención sanitaria y el resto, a costes indirectos.

Según se ha visto en los datos referidos, la mayor partida de coste en el análisis del impacto económico de la hemofilia es el tratamiento farmacológico; y uno de los factores que, tal y como se ha señalado al principio inciden en este impacto en mayor medida es el desarrollo de inhibidores. Un trabajo publicado en el año 2015 por Villarrubia et al.[3] realiza una comparación entre el coste que implica el tratamiento profiláctico frente al tratamiento a demanda en pacientes con Hemofilia A grave que han desarrollado inhibidores. Para este análisis, se partió del coste del tratamiento en

profilaxis y del tratamiento a demanda de este grupo de pacientes junto con el coste asociado a la atención clínica y quirúrgica de los episodios de sangrado que estos pacientes con hemofilia e inhibidor presentaban anualmente (de media, 8 en los pacientes con tratamiento preventivo y 25 en los que llevan tratamiento a demanda). Las conclusiones pusieron de manifiesto que el coste medio anual por paciente con hemofilia A e inhibidor en régimen de profilaxis asciende a 524.358 €, un 16% menos que en los casos de régimen terapéutico a demanda.

El desarrollo de inhibidores es una complicación que incrementa de forma importante el impacto económico generado por el paciente.

Jiménez Yuste et al. (2018)[4] analiza el coste farmacológico anual asociado a terapia con agentes bypass (factor VII activado recombinante (rFVIIa) y concentrado de complejo protrombínico activado (aPCC) en pacientes con Hemofilia A e inhibidor del tratamiento.

En el análisis se estratificó la población por edad; para obtener datos de pacientes adultos (más de 14 años); y por estrategia de tratamiento, profiláctico o a demanda.

Las conclusiones obtenidas establecen que el coste medio anual de un paciente con hemofilia A e inhibidor en España en el año 2018 se estimó en 430.227 €.

El coste de la estrategia profiláctica ascendió a 636.905 € por paciente adulto y a 264.819 € por paciente pediátrico.

Por lo que respecta al coste anual del tratamiento a demanda fue de 564.917 € por paciente adulto y de 203.970 € por paciente pediátrico, observándose variaciones considerables entre el tratamiento con aPCC y rFVIIa.

En este punto, y a la vista de los datos señalados, el panel de expertos, autor de este documento, ha querido poner de manifiesto la necesidad de tener en cuenta los costes evitados, entre otros criterios, a la hora de seleccionar el tratamiento idóneo para un paciente.

Asimismo, y a pesar de que el tratamiento profiláctico en pacientes con Hemofilia A e inhibidores es más caro que la estrategia a demanda, el tratamiento preventivo es clínica y socialmente necesario.

MENSAJES clave

- El **coste global estimado de la hemofilia en España varia notablemente** en función de los estudios consultados.
- Este coste por año y por paciente se **sitúa entre 62.955 euros y 173.771 euros**.
- Entre **el 80 y el 90% del coste lo constituye el gasto en fármacos**, que va desde los 51.445 euros a los 157.288 euros por paciente y año.
- Cuando el paciente presenta **inhibidores al tratamiento, el coste de la hemofilia se incrementa de forma notable**, alcanzando según los estudios recogidos los 430.227 euros anuales de media por paciente.
- Aunque en los pacientes con Hemofilia A e inhibidores de tratamiento la estrategia de tratamiento profiláctico es más costosa que la estrategia a demanda (636.905 € vs 564.917 € de media por paciente adulto/año), **la terapia preventiva se entiende generalmente como una necesidad desde una perspectiva clínica y social**.

Bibliografía:

1. O'Hara J, Hughes D, Camp Ch, Burke T, García Diego D.H. The cost of haemophilia in Europe: the CHESS study. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017;12:106.
2. Cavazza M, Kodra Y, Armeni P, De Santis M, López-Bastida J, Linertiva R, et al. Sovial/economic costs and quality of life in patients with haemophilia in Europe. Eur J Heatlh Econ (2016) 17 (Supml 1): S53-S65.
3. Vilarrubia R, Oyagüez, Álvarez-Román ME. Mingot-Castellano E, Parra R, Casado MA. Costs analysis of prophilaxis with activated prothombin complex concentrate vs. on demand therapy with activated factor VII in severe haemophilia A patients with inhibitors, in Spain. Haemofilia 2015;21(3):320-9.
4. Jiménez-Yuste V, ÁlvarezRomán M.T, Mingot-Castellano E, Fernández Mosteirín N, Maregue M, Oyagüez I. Análisis de costes del tratamiento para pacientes con hemofilia A con inhibidor en España. PharmacoEconomics Spanish Research Articles. 2018; 15, 24-35. Disponible en: https://www.infona.pl/resource/bwmeta1.element.springer-doi-10_1007-S40277-018-0080-Y.

3.
El diagnóstico de la hemofilia

Dado que los diversos trastornos de la coagulación pueden presentar síntomas muy similares, un diagnóstico correcto es esencial para asegurar que el paciente reciba el tratamiento adecuado[1].

En general, una hemofilia moderada o grave, en ausencia de antecedentes familiares, suele diagnosticarse en el momento del parto por complicaciones hemorrágicas o, en todo caso, en la primera infancia, alrededor de los 6 ó 12 meses, generalmente por la aparición de hematomas.

En los casos de hemofilia leve, suelen diagnosticarse al estudiar un sangrado patológico tras traumatismos o intervenciones quirúrgicas, o al detectarse un alargamiento de los tiempos de coagulación en una determinación analítica.

Cuando hay antecedentes familiares de hemofilia, el diagnóstico se puede realizar durante la gestación, mediante el análisis de una biopsia de vellosidades coriales o del líquido amniótico, o en el periodo neonatal inmediato dosificando el factor VIII o IX en una muestra de sangre de cordón umbilical.

Las puertas de acceso al sistema sanitario de los pacientes con hemofilia, en el caso de madres portadoras, son, normalmente, los propios servicios de Hematología o Unidades de Hemostasia.

Sin embargo, en los casos de novo, esto es, sin sospecha previa, el paciente hemofílico generalmente accede al sistema sanitario a través de: Urgencias, Neonatología u Obstetricia, Anestesiología, Cirugía, Traumatología, Hematología, Pediatría de Atención Primaria (AP) y, en menor medida, Medicina de Familia en AP.

En opinión del grupo de trabajo, en la hemofilia no suele darse retraso diagnóstico, probablemente debido a lo llamativa que puede resultar la clínica hemorrágica. De cualquier forma, en los casos de hemofilia moderada que presenten una clínica hemorrágica variable, puede producirse un diagnóstico más tardío. En los casos de hemofilia leve, detectada a veces de forma casual como ya se ha señalado, el diagnóstico de hemofilia puede ser más tardío aunque este retraso no represente mayor trascendencia clínica.

Sí que debe mencionarse la dificultad que en ocasiones entraña, especialmente en las consultas de Pediatría de AP, pensar en la hemofilia como etiopatogenia ante este tipo de clínica, e incluirla en el diagnóstico diferencial.

Por ello, se ha considerado recomendable consensuar y difundir algoritmos sencillos que ayuden al médico de familia o pediatra a sospechar de hemofilia ante un paciente con signos y clínica que pueda ser compatible con esta coagulopatía.

Signos compatibles con hemofilia

- Hematomas frecuentes.
- Hemorragias desproporcionados tras contusiones, heridas, cirugías menores, procesos bucodentales, erupción dental, etc.

En este sentido, y fruto del debate y reuniones de trabajo mantenidas por parte del panel de expertos multidisciplinar, se propone la difusión de un algoritmo de ayuda al diagnóstico en la línea del que se presenta a continuación.

Propuesta de algoritmo de ayuda al diagnóstico de la hemofilia para su difusión en Atención Primaria.

Figura 3 Propuesta de algoritmo de ayuda al diagnóstico de la hemofilia para su difusión en Atención Primaria.

Inicio: Ante un paciente, adulto o pediátrico, del que se desconocen antecedentes familiares de coagulopatía pero presenta signos compatibles con una clínica hemorrágica anormal (hematomas frecuentes o sangrados desproporcionados ante contusiones, heridas o procedimientos invasivos);

1. Deberá solicitarse prueba analítica para estudio básico de la coagulación.
2. Si el TTPA (Tiempo de Tromboplastina Parcial Activado) aporta valores dentro de la normalidad.
3. Se llevará a cabo el seguimiento y control del paciente según criterio clínico para la evaluación de otros diagnósticos.
4. Si el TTPA está alargado, el paciente será derivado a Hematología por sospecha de coagulopatía, para confirmación diagnóstica.

Ante un **paciente pediátrico** que presente una **clínica hemorrágica llamativa**, que pueda hacer **sospechar de una coagulopatía grave, se recomienda la derivación a Hematología para la realización del estudio de coagulación** ante la posibilidad de que la realización de la prueba analítica pueda conllevar complicaciones hemorrágicas.

La confirmación diagnóstica

Aunque la sospecha puede ser clínica, **la confirmación diagnóstica debe ser analítica a partir de un estudio de coagulación completo y el estudio genético**.

Para la confirmación diagnóstica y tras comprobar un alargamiento aislado del TTPA, y de acuerdo con las Guías de Práctica Clínica (GPC), deberá procederse a realizar las siguientes pruebas y determinaciones[1,2]:

- Pruebas de mezclas con plasma normal que corrigen el alargamiento previo del TTPA.
- Dosificación de factores de la vía intrínseca: descenso menor del 40% de actividad del factor VIII (caso de la hemofilia A) o IX (caso de la hemofilia B) con normalidad del resto de los factores de la vía intrínseca (condicionan el valor del TTPA). Se puede realizar mediante pruebas coagulométricas, cromogénicas o ambas.
- Descartar enfermedad de von Willebrand mediante Estudio del Tiempo de Oclusión Plaquetaria y la determinación del factor de von Willebrand: antigénico (FvW:Ag) y el cofactor de ristocetina (FvW:RCo) son las pruebas básicas para establecer el diagnóstico.
- En el caso del diagnóstico de la hemofilia A, simultáneamente se debe determinar el resto del complejo VIII para poder descartar EvW.
- En caso de defecto de FVIII, sobre todo moderado y leve, se debe efectuar la capacidad de unión del FVIII al FVW para diferenciar entre la Hemofilia A y la EVW 2N, ya que el tratamiento es diferente. La alteración debe confirmarse con el estudio genético.
- Estudio genético del gen F8 o F9 según proceda.

Figura 4 Interpretación de los resultados de las determinaciones analíticas[1].

Posible diagnóstico	TP	TTPA*	TM	Conteo plaquetario
Normal	Normal	Normal	Normal	Normal
Hemofilia A o B**	Normal	Prolongado	Normal	Normal
EvW	Normal	Normal o prolongado	Normal o prolongado	Normal o bajo
Deficiencia plaquetaria	Normal	Normal	Normal o prolongado	Normal o bajo

Para alcanzar un manejo óptimo de la hemofilia en el paciente así como detectar en su entorno familiar a mujeres portadoras, deben ponerse en marcha las actuaciones necesarias que aseguren el acceso a estudios genéticos a pacientes y familiares. Estos estudios serán determinantes a la hora de seleccionar el tratamiento más apropiado para el paciente así como para las mujeres portadoras. Asimismo, estos estudios pueden contribuir a diagnosticar hemofilias leves en el entorno familiar del paciente, no diagnosticadas por presentar una clínica poco relevante.

Los factores pronóstico

En general, los factores pronóstico de una enfermedad se relacionan con aquellos indicadores que informan sobre su gravedad, extensión, el compromiso o no de órganos vitales, la reversibilidad de los cambios funcionales del organismo, la frecuencia y gravedad de sus complicaciones o la duración de la enfermedad[3].

Asimismo, existen otros factores, ligados a las características de cada paciente, como la edad, el sexo, el estado de salud previo, comorbilidades y otros características de tipo educativo y/o social, que a su vez también tienen influencia en el pronóstico de la enfermedad.

Para la hemofilia, los expertos presentes en el grupo de trabajo han identificado como factores determinantes del pronóstico a tener en cuenta:

- Gravedad de la enfermedad:

  La gravedad de la hemofilia se clasifica tradicionalmente en función del nivel de factor residual. En base a ello, y en base también a la definición publicada por el subcomité sobre factor VIII y factor IX del Comité Científico y de Normalización de la Sociedad Internacional sobre Trombosis y Hemostasia en el año 2001, se distingue[4]:

  - Grave: concentración de factor < 0,01 UI/ml (< 1% de los valores normales).
  - Moderada: concentración de factor de 0,01 a 0,05 UI/ml (entre el 1 y el 5% de los valores normales).
  - Leve: concentración de factor de > 0,05 a 0.40 UI/ml (entre el 5 y el 40% de lo normal).
- Riesgo de desarrollo de inhibidores, que puede estar motivado por:
  - La exposición a factores de coagulación de mayor riesgo.
  - El perfil genético, esto es, la mutación existente en el F8 o F9 en función de si trata de hemofilia A o B.
  - La exposición precoz y/o intensiva a factores de coagulación.
- Riesgo de sangrado y complicaciones derivadas, que pueden ser ocasionados por:
  - Mal control o deficiente acceso a los factores de coagulación.
  - Tratamiento mediante protocolos a demanda en lugar de la profilaxis.
  - Falta de adherencia al tratamiento.
  - El tipo de producto empleado.
  - La coexistencia de otra patología de riesgo hemorrágico
- La capacidad de manejo de la patología por parte de la familia y del paciente.

MENSAJES clave

- Las puertas de acceso al sistema sanitario de los pacientes de hemofilia suelen ser los propios servicios de Hematología, Urgencias, Neonatología u Obstetricia, Anestesiología, Cirugía, Traumatología, Medicina Interna y Pediatría o Medicina de Familia de AP.
- Ante un paciente con signos que puedan hacer sospechar una coagulopatía, tanto en Pediatría como en Medicina de Familia de AP, puede resultar difícil incluir la hemofilia en el diagnóstico diferencial, precisamente debido a su baja prevalencia.
- Aunque la sospecha de hemofilia puede ser clínica, la confirmación diagnóstica es analítica, requiriendo un estudio completo de coagulación y un estudio genético del paciente.
- Los expertos identifican como factores pronóstico de la hemofilia; la clasificación de su gravedad, el riesgo hemorrágico del paciente, el riesgo de desarrollo de inhibidores y la capacidad del paciente y/o su familia para el manejo de la patología.

RECOMENDACIONES para la optimización del diagnóstico de la hemofilia

- Acordar, entre las Sociedades Científicas de Hematología y Hemoterapia y las de Medicina de Familia y Pediatría de Atención Primaria **herramientas accesibles para los profesionales de Atención Primaria** (algoritmos descargables en APPs, sistemas informáticos, etc.), **para que puedan establecer la sospecha clínica de Hemofilia** en el diagnóstico diferencial ante una clínica hemorrágica patológica.
- Establecer **vías clínicas para el diagnóstico temprano en el ámbito hospitalario** ante la sospecha de Hemofilia o de coagulopatía, en las que estén implicadas aquellas especialidades en las que de forma más habitual puede presentarse un caso no diagnosticado: Neonatología, Obstetricia, Pediatría, Urgencias, Anestesia, Cirugía, Medicina Interna, Traumatología o Hematología.
- Asegurar la **creación, el mantenimiento y actualización de un registro de madres portadoras** en los centros hospitalarios o áreas/departamentos de salud, que permita desde un adecuado seguimiento y acompañamiento durante el período de gestación, una asistencia al parto adecuada para prevenir complicaciones y un diagnóstico precoz de la hemofilia en el recién nacido.
- Establecer las medidas oportunas para **asegurar el acceso a estudios genéticos a pacientes y familiares** para alcanzar un manejo óptimo de la hemofilia en el paciente hemofílico, diagnosticar posibles hemofilias leves en el entorno familiar del paciente, así como detectar mujeres portadoras que aseguren la calidad de la atención a las mujeres portadoras.

Bibliografía:

1. Srivastava A., Brewer A.K, Manser-Bunschaten E.P, Key N.S, Kitchen S, Llinás A, et al. Grupo de Trabajo sobre Guías de Tratamiento, en representación de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH). Guía para el tratamiento de la hemofilia. 2ª ed. Año 2012. Canadá. Disponible en: http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1513.pdf
2. Kitchen S, McCraw A, Echenagucia M. Diagnosis of Hemophilia and Other Bleeding Disorders: A Laboratory Manual, 2nd edition. Montreal: World Federation of Hemophilia, 2010.
3. Díaz Novás José, Gallego Machado Bárbara Rosa. El pronóstico. Rev Cubana Med Gen Integr [Internet]. 2004 Abr (consultados el 8 de mayo de 2020) ; 20(2). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252004000200005&lng=es.
4. White GC 2nd, Rosendaal F, Aledort LM, Lusher JM, Rothschild C; Ingerslev J et al. Definitions in hemophilia. Recommendation of the scientific subcommittee on factor VIII and factor IX of the scientific and standardization committee of the International Society on Thrombosis and Haemostasis. Thromb Haemost 2001; 85:560.

4. El seguimiento del paciente con hemofilia

La atención integral en la hemofilia fomenta la salud física y psicosocial, además de la calidad de vida del paciente, a la vez que disminuye la morbilidad y mortalidad[1,2].

Como se ha comentado en capítulos anteriores, la hemofilia es una patología encuadrada dentro de la denominación de Enfermedad Rara dada su prevalencia, y en las manifestaciones más graves de la enfermedad, requiere una atención y unos cuidados que van más allá de la prevención y el tratamiento de los episodios hemorrágicos. Mantener la calidad de vida de los pacientes con hemofilia implica, no solamente la selección de la mejor estrategia de tratamiento personalizada a cada paciente, sino también la atención a su salud músculo-esquelética, el manejo de sus comorbilidades y la vigilancia del impacto que produce la enfermedad en su esfera social, en su ámbito escolar, profesional y personal y también, en la vida de sus familiares.

Por todo ello, desde las principales guías de manejo de la hemofilia[3,4,5] se recomienda que la atención integral al paciente con hemofilia esté a cargo de un equipo multidisciplinar formado por médicos especialistas en diferentes especialidades como hematólogos, médicos rehabilitadores, traumatólogos, etc. así como profesionales de Enfermería, fisioterapeutas, trabajadores sociales y psicólogos. Posteriormente, en el capítulo 5 se abordará en mayor detalle la formación y relación de este equipo multidisciplinar.

Como líder en la coordinación de todos los profesionales que deben intervenir en la atención y cuidado de los pacientes con hemofilia, tanto adultos como pediátricos, se sitúa el equipo de Hematología.

4.1 El seguimiento del paciente por parte de Hematología

Como se ha visto, la hemofilia es una enfermedad poco habitual y compleja en su tratamiento. Por ello, junto con la necesidad de que la atención al paciente se lleve a cabo a través de un equipo multidisciplinar, es importante que los profesionales más involucrados en este seguimiento cuenten con una cierta experiencia en el manejo de la hemofilia, aunque dicho seguimiento no se lleve a cabo en alguno de los considerados como Centros de Referencia.

En el proceso del paciente con hemofilia existen algunos puntos críticos que requieren de especial atención por parte del equipo de Hematología y, en su caso, del resto de especialidades vinculadas a esta atención integral del paciente. El panel de expertos ha identificado como puntos especialmente críticos:

- El diagnóstico.
- La elección del tipo de tratamiento: sustitutivo o no sustitutivo, tipo de factor, etc.
- La decisión sobre el inicio del tratamiento profiláctico.
- El desarrollo de anticuerpos inhibidores, en los casos en los que se producen.
- La adolescencia y los problemas asociados de adherencia al tratamiento que suelen darse en ese período de la vida.
- Integración social del paciente
- Orientación y asesoramiento planificación familiar.
- La necesidad de cualquier proceso quirúrgico.

Además de la atención específica que debe prestarse en estos momentos identificados como críticos, el seguimiento adecuado del paciente hemofílico dependerá de la gravedad de la hemofilia; si se trata de un paciente pediátrico o adulto; si el paciente sigue un tratamiento en régimen de profilaxis o de demanda y si ha desarrollado o no inhibidores al tratamiento.

En líneas generales, y en base a la experiencia de los expertos, el seguimiento al paciente con hemofilia se realizará de la siguiente forma:

Pacientes adultos:

- Adulto con hemofilia grave o moderada sin inhibidor: una visita de seguimiento, al menos cada 6 meses.
- Adulto con hemofilia leve: una visita de seguimiento, al menos una vez al año.

Pacientes pediátricos

- Niño con hemofilia grave o moderada sin inhibidor: una visita de seguimiento, al menos cada 4 meses.
- Niño con hemofilia leve: una visita de seguimiento, al menos una vez al año.

Pacientes adultos o pediátricos con desarrollo de inhibidores: visita de seguimiento, una vez al mes.

Junto con esta periodicidad cuya aceptación es generalizada, siempre deberá tenerse en cuenta el criterio clínico del equipo que asiste al paciente que podrá, en base a la situación del mismo, modificar esta periodicidad. Asimismo, se recomienda una visita de control con el paciente, adulto o niño, siempre antes de una cirugía o de un procedimiento invasivo (por ejemplo, bucodental).

Durante estas visitas de control y seguimiento se revisarán los siguientes aspectos[3]:

- El acceso venoso.
- Los registros de hemorragias.
- La respuesta al tratamiento sustitutivo.
- El estado músculo-esquelético del paciente, que será evaluado con mayor profundidad en la consulta de seguimiento con Rehabilitación.
- El desarrollo de inhibidores.
- Estado de salud general y estado emocional y social del paciente.
- Control de infecciones como el VIH, VHC y VHB.
- Salud bucodental.

Junto con el Hematólogo y la enfermera de Hematología, en estas consultas de seguimiento deberá intervenir, al menos, el especialista en Rehabilitación, y todos aquellos especialistas implicados en el seguimiento del paciente, tratando de sincronizar las visitas para mayor comodidad del paciente .

Además de las visitas de seguimiento periódicas, el paciente debe ser consciente de que ha de consultar o informar al equipo de Hematología responsable de su control, tras un episodio hemorrágico. Para ello, se recomienda establecer cauces de comunicación entre el Servicio de Hematología y los

pacientes a través de los cuáles estos puedan comunicar los eventos hemorrágicos que puedan darse entre visitas de seguimiento y que, en buena parte de las ocasiones, podrán manejar ellos mismos sin necesidad de acudir a los centros sanitarios. En este sentido, y para que estos cauces de comunicación no colapsen los que de forma habitual los pacientes utiliza para comunicarse con su Servicio de Hematología ante una urgencia o necesidad médica, podría ser útil el uso de un correo electrónico específico sólo para notificar episodios hemorrágicos y que estos puedan incorporarse a la historia del paciente. En este sentido, y en la medida de lo posible, se recomienda la incorporación de las nuevas tecnologías para facilitar la transmisión de la información, como pueden ser los diarios electrónicos, aplicaciones específicas para el control de los pacientes con hemofilia, etc. que permiten un mejor control en tiempo real y además de forma eficiente y cómoda para los pacientes.

En esta misma línea, y tras la experiencia acumulada en el control de los pacientes crónicos a distancia durante la reciente pandemia de COVID-19, se recomienda evaluar la incorporación de las visitas de control virtuales en aquellos pacientes en los que sea viable y aconsejable. Para ello, deberán desarrollarse los protocolos y normativas necesarios para dotar a la práctica de la telemedicina de la seguridad necesaria, tanto para los pacientes como para los profesionales.

También se recomienda llevar a cabo una evaluación de la calidad de vida de los pacientes con hemofilia en sus visitas de seguimiento con la utilización de escalas específicas para ello, fáciles de administrar y económicas en consumo de tiempo. En este sentido, existen cuestionarios genéricos para evaluar dicha calidad de vida como son el SF-36[6], la Escala EVA[7] o el cuestionario HAQ[8] que ofrecen una valoración general del estado de salud, dolor y estado emocional.

Asimismo, existen escalas específicas para valorar la calidad de vida relacionada con la salud en los pacientes con hemofilia u otros trastornos hematológicos[3]:

- HaemoQol, *Canadian Hemophilia Outcomes: Kids' Life Assessment Tool* (CHO-KLAT); herramienta para la evaluación de la calidad de vida de los niños con hemofilia.
- A36 Hemofilia-QoL.
- Cuestionario Latino-Americano para la Evaluación de la calidad de vida relacionada con la Salud en Adultos con Hemofilia (Hemolatin-QoL).
- Escala GAH del Grupo Español de Hematogeriatría, para la evaluación de la calidad de vida en pacientes hematológicos de edad avanzada, HAEM-A-Qol y HAEM-A-Qol Elderly[9].

LA CONSULTA DE ENFERMERÍA

Aunque no existe una especialización de Enfermería en Hematología, la atención y cuidado del paciente con hemofilia, o con coagulopatía congénita en general, requiere de la participación activa de profesionales de Enfermería formados específicamente en este ámbito terapéutico y con un conocimiento adecuado de la enfermedad y su impacto.

En este sentido, se considera recomendable promover la puesta en marcha de una Práctica de Enfermería Avanzada para la atención de los pacientes con coagulopatías, especialmente en los centros hospitalarios que, aunque no sean centro de referencia nacional, atiendan a pacientes hemofílicos como centro de referencia de su Comunidad Autónoma.

Las visitas concertadas con Enfermería serán, junto con las visitas pautadas con el hematólogo y otros especialistas que puedan intervenir en el seguimiento multidisciplinar del paciente, parte imprescindible dentro del proceso de atención integral a los pacientes con hemofilia.

CONSULTA DE ENFERMERÍA AL DIAGNÓSTICO Y CONSULTA DE SEGUIMIENTO

El momento del diagnóstico es sin duda uno de los momentos de mayor impacto emocional en el paciente y también en las familias, dado que la mayor parte de los casos, se diagnostican en la infancia.

Por este motivo, la valoración de Enfermería al diagnóstico un momento fundamental para llevar a cabo una **entrevista en profundidad** con las familias para conocer su estilo de vida, su conocimiento previo de la enfermedad, sus principales necesidades, etc. que sirve de punto de partida para planificar la formación e información que se les debe ofrecer a lo largo de todo el proceso de la enfermedad.

Como ya se ha mencionado, la **formación del paciente** acerca de su patología, su manejo, su sintomatología, el tratamiento, las actuaciones recomendadas ante posibles eventos hemorrágico, etc., en definitiva, el automanejo de su patología, es fundamental para conseguir unos mejores resultados en salud y una buena calidad de vida en el paciente con hemofilia.

Como en la mayor parte de enfermedades crónicas, para conseguir una adecuada concienciación del paciente y sus familias acerca de la enfermedad, es fundamental que la **formación y educación terapéutica se inicie en el mismo momento del diagnóstico**, y se revise y se refuerce en cada visita de seguimiento.

Asimismo, el desconocimiento de la enfermedad, en el caso de la hemofilia de novo, puede aumentar la preocupación del paciente, o de sus padres en el caso de los niños hemofílicos. Por ello, la información ofrecida por los profesionales sanitarios en general y de Enfermería en particular, puede ser una ayuda fundamental para reducir sentimientos de preocupación, rabia, decepción, culpabilización o pena, y estados de ánimo negativos frecuentes en pacientes que han pasado por esta experiencia[10,11].

El **programa de educación sanitaria** a llevar a cabo con cada paciente deberá personalizarse a las necesidades de cada paciente y familia aunque, en general, deben recogerse las siguientes cuestiones:

- **Información sobre la hemofilia y sus manifestaciones:** conocer su sintomatología, las medidas preventivas a adoptar y las manifestaciones clínicas de la patología, puede ayudar al reconocimiento precoz de una hemartrosis u otras manifestaciones hemorrágicas. Esto, junto a la administración de concentrados de FVIII / FIX, ayudará a un manejo precoz y eficaz de cada episodio hemorrágico.
- **Información sobre los tratamientos prescritos y adiestramiento en la administración de concentrados** de factores de coagulación y otras moléculas. Puesto que la administración del factor se realiza por vía intravenosa, el objetivo de los profesionales de Enfermería será formar, primero a los padres, y después a los propios pacientes, para que sean capaces de administrarse la medicación.

  En la formación acerca del tratamiento, es fundamental insistir desde el principio en la importancia de la **adherencia terapéutica**, especialmente cuando el paciente inicia el régimen de tratamiento profiláctico. La profilaxis es el principal método preventivo de sangrados y secuelas y su cumplimiento es fundamental.

- Enseñanza del **manejo de catéteres**.
- Resolución de **dudas, inquietudes y detección precoz de posibles necesidades en el ámbito emocional o psicosocial** para poder ofrecer el apoyo indicado en cada caso a través de los recursos disponibles.

Junto con la formación e información a pacientes y familiares y la administración, al menos en la primera infancia de los concentrados de factor, en la consulta de Enfermería se llevará a cabo un seguimiento de la salud general de los pacientes. En la infancia, y dado que la administración de vacunas intramusculares está desaconsejada en los pacientes con hemofilia, será en la consulta de enfermería hematológica donde se llevará a cabo la administración de vacunas (vía subcutánea) y el seguimiento del calendario de vacunación del niño.

Dadas las características específicas de la hemofilia y la atención multidisciplinar que requieren sus pacientes, el papel a ejercer por parte de los profesionales de Enfermería en la coordinación asistencial será determinante para asegurar la continuidad asistencial de los pacientes. Aunque el papel de la figura del "gestor de casos" se abordará posteriormente (capitulo 5) sí que debe seña-

larse en este punto, que generalmente, esta labor recaerá en la enfermera de Hematología, quien coordinará a los diferentes especialistas que puedan intervenir en la atención al paciente, especialmente en los casos de pacientes con necesidades especiales.

Finalmente debe destacarse que la labor de los profesionales de Enfermería en el apoyo y coordinación de Ensayos Clínicos, tanto en el reclutamiento de pacientes y en el seguimiento y control de los resultados, será fundamental para poder llevar a cabo la investigación clínica de nuevas terapias.

MENSAJES clave

- La atención integral en la hemofilia fomenta la salud física, psicosocial y la calidad de vida, a la vez que disminuye la morbilidad y mortalidad.
- El seguimiento adecuado al paciente dependerá de la gravedad de la hemofilia, de la edad, del régimen de tratamiento y de la presencia o no de inhibidores.
- El paciente debe consultar o informar al equipo de Hematología tras un episodio hemorrágico grave.
- Las visitas concertadas con Enfermería serán, junto con las visitas con el hematólogo y otros especialistas que puedan intervenir en el seguimiento multidisciplinar del paciente, parte imprescindible en proceso de atención integral a los pacientes con hemofilia.
- La formación del paciente en su patología y su manejo es fundamental para conseguir los mejores resultados en salud y una buena calidad de vida.

RECOMENDACIONES para mejorar el seguimiento de los pacientes en Hematología

- Se recomienda la puesta en marcha de **cauces de comunicación y acceso ágiles entre el paciente y el equipo de Hematología**, de forma que pueda notificar eventos hemorrágicos, llevar a cabo consultas o acceder a una valoración clínica en caso de necesidad.
- Promover el **uso de las nuevas tecnologías** en la relación con los pacientes, no sólo para mantener una vía abierta de comunicación, sino para poder extender el **control y seguimiento telemático a través de la telemedicina**, en aquellos casos en los que las características y situación clínica del paciente lo permitan. Para ello, será necesario **dotar de un marco normativo adecuado a esta modalidad de consultas no presenciales** que contribuirán a mejorar la calidad de vida de los pacientes (mayor conciliación con su vida cotidiana) y a la reducción de la carga asistencial en consultas.
- Fomentar el uso de escalas y cuestionarios adecuados para **medir la calidad de vida** de los pacientes con hemofilia que sirvan para identificar necesidades no cubiertas y poder establecer pautas para su abordaje.
- Promover la **formación específica de profesionales de Enfermería en la atención a pacientes con coagulopatías** para mejorar el control de los pacientes, el cumplimiento terapéutico, la formación y educación terapéutica, la corresponsabilidad del paciente, y el autocuidado.

- Establecer, siempre que sea posible, **consultas concertadas de Enfermería**; al diagnóstico y durante el seguimiento del paciente; con el objetivo de mejorar el control clínico del paciente, el cumplimiento terapéutico, la formación y conocimiento de la enfermedad y del tratamiento, así como detectar de forma precoz situaciones que requieran una intervención en la esfera clínica, psicológica o social.

4.2 La salud músculo-esquelética del paciente hemofílico

La artropatía hemofílica es la principal comorbilidad asociada a las personas con hemofilia[12,13,14] y que, sin un adecuado abordaje y una buena estrategia de prevención desde la infancia, empeora con la edad, generando dolor y una importante pérdida de funcionalidad en los pacientes.

Las manifestaciones clínicas características de la hemofilia son los sangrados músculo-esqueléticos, destacando las hemorragias musculares (hematomas) y sobre todo, las articulares (hemartrosis). Estas hemorragias suceden en un 70-80% de los casos, en las articulaciones de las rodillas, codos y tobillos[3]. Las articulaciones de la rodilla y del tobillo son las que con mayor frecuencia sufren episodios de hemartros, debido fundamentalmente a los componentes de presión y transmisión de carga que soportan[15].

A lo largo de las dos primeras décadas de vida, los episodios hemorrágicos se repiten de forma frecuente en determinadas articulaciones, provocando un progresivo deterioro articular[16]. La instauración de los tratamientos profilácticos, considerado como el Gold estándar en el tratamiento de los pacientes con hemofilia, ha logrado reducir y prevenir en gran medida las secuelas físicas invalidantes como la artropatía hemofílica[17].

En general, la afectación de la salud músculo-esqulética de los pacientes con hemofilia de mayor edad, aproximadamente mayores de 40 años que no tuvieron acceso a la profilaxis primaria, es mayor que en los hemofílicos más jóvenes, que sí han seguido pautas de tratamiento profiláctico desde el inicio.

Las continuadas hemartrosis, especialmente cuando no se llevaba a cabo profilaxis o cuando no se dispone del tratamiento sustitutivo a tiempo, conducen a una sinovitis y a una artropatía degenerativa irreversible. En pacientes con una determinada edad la artropatía es algo habitual, mientras que en pacientes que comenzaron a utilizar el tratamiento preventivo continuado desde la infancia, la incidencia es mucho menor e incluso no llega a desarrollarse[18].

Sin embargo, es importante que los pacientes más jóvenes tomen conciencia de que

con independencia del régimen de tratamiento que sigan o hayan seguido durante la mayor parte de su vida, pueden presentar algún grado de artropatía hemofílica y, por lo tanto, de discapacidad funcional física asociada. De ahí la importancia de la prevención, diagnóstico y tratamiento precoz adecuado de las lesiones musculares y articulares en el paciente hemofílico.

Las hemartrosis son las lesiones que aparecen con mayor frecuencia y que son el desencadenante de la artropatía hemofílica. Sin embargo, existen otras lesiones articulares y musculares que también son características de la hemofilia como la sinovitis y los quistes subcondrales, los hematomas musculares o los pseudotumores hemofílicos (poco habituales en la actualidad). Todos ellos generan dolor, deformidades, déficit de movilidad y otras secuelas.

El diagnóstico o reconocimiento precoz de la sintomatología de estos procesos favorecerá la inmediatez en la administración del tratamiento farmacológico, es decir, de los concentrados de factor FVIII o FIX en cada caso.

Junto al tratamiento hematológico que previene y trata cualquier episodio hemorrágico al que se enfrenta un paciente, la evaluación periódica y el tratamiento rehabilitador adecuado, contribuirá a mantener la salud músculo-esquelética del paciente y a prevenir lesiones y pérdida de movilidad futura.

EL TRATAMIENTO REHABILITADOR EN LOS PACIENTES CON HEMOFILIA.

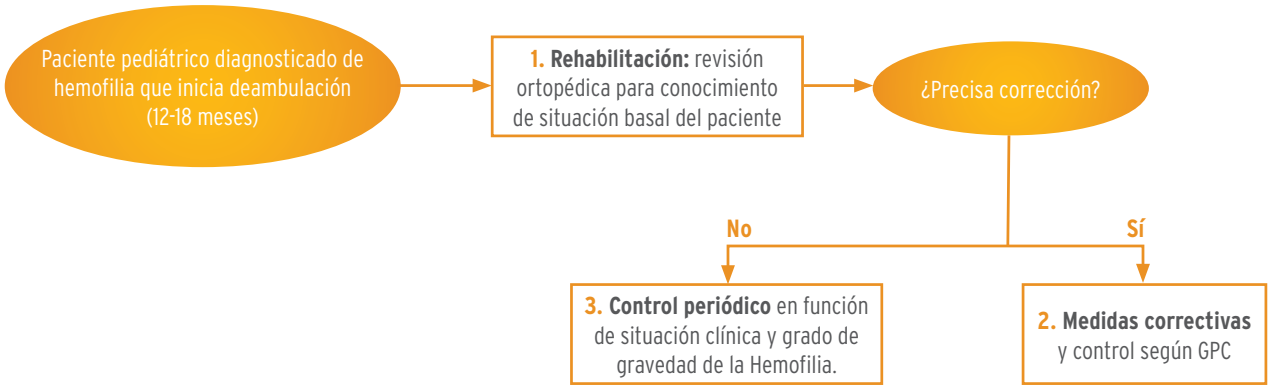
La hemofilia se considera una enfermedad de base hematológica con clínica ortopédica, cuyas manifestaciones más frecuentes son la hemartrosis y sus secuelas[18].

Por ello, junto al tratamiento y seguimiento del paciente por parte del equipo de Hematología, el control y mantenimiento de su salud ortopédica será también una de las bases del seguimiento del paciente hemofílico, y en el que participarán tanto el especialista en Rehabilitación como el fisioterapeuta, el terapeuta ocupacional, el técnico ortoprotésico o el logoterapeuta, cuando se indiquen estas terapias como parte del tratamiento al paciente.

Como se ha mencionado, la artropatía hemofílica va a estar presente en la vida de los pacientes en mayor o menor grado. Esto conlleva que muchos de los pacientes desarrollen cierto grado de discapacidad, dolor y limitación para llevar a cabo sus actividades diarias. Es también función del médico rehabilitador prevenir la discapacidad y tratarla cuando está instaurada para favorecer la autonomía y la integración social de los pacientes. Para que la afectación del paciente sea la menor posible, es necesario instaurar un seguimiento de la salud músculo-esquelética de los pacientes desde el mismo momento del diagnóstico, generalmente la primera infancia, de forma que, además de prevenir problemas futuros, permita concienciar al paciente sobre la importancia del cuidado de su salud física.

Es por ello que, en los **pacientes pediátricos con hemofilia**, se recomienda una revisión ortopédica cuando se inicie la deambulación, generalmente entre un año y un año y medio, por parte del especialista en Rehabilitación, para conocer la situación basal del paciente y poder prevenir futuros problemas articulares, así como la primera hemartrosis.

Figura 5 Proceso para la evaluación ortopédica de niños hemofílicos



Inicio: Paciente pediátrico con hemofilia que aún no ha iniciado la deambulación.

1. El paciente será evaluado por parte de Rehabilitación para conocer su estado basal desde el punto de vista ortopédico, para detectar posibles necesidades y prevenir posteriores problemas articulares.
2. En caso de que el paciente precise de medidas correctivas, se aplicarán y se efectuará el control periódico que su situación clínica y la gravedad de su hemofilia aconsejen.

3. En caso de no detectar problemas ortopédicos que precisen de corrección, se establecerá el seguimiento periódico en base a su situación clínica y la gravedad de su hemofilia.

LA CONSULTA DE SEGUIMIENTO

Cualquier paciente con hemofilia deberá llevar un seguimiento por parte del equipo de Rehabilitación, personalizado según sus necesidades específicas y ajustado al nivel de gravedad y control de su hemofilia, con el objetivo de mantener en condiciones óptimas su salud músculo-esquelética y preservar su calidad de vida presente y futura.

En estas consultas de seguimiento se deberá realizar tanto una valoración física como ecográfica, recurriendo a otras pruebas de imagen si fueran necesarias.

La **valoración física** consistirá en:

- Explorar dolor, hinchazón, balance articular y muscular, trofismo muscular, estabilidad articular, alineación de ejes y propiocepción.
- Estudio de la columna vertebral.
- Estudio de la biomecánica del pie.
- Estudio del patrón de marcha.

En ocasiones, los signos y síntomas por sí mismos no son suficientemente sensibles para diferenciar un potencial sangrado de otros problemas artropáticos. De ahí la **importancia de añadir a la exploración física el uso de pruebas complementarias de imagen**, al menos de la ecografía, u otras si resultaran necesarias.

Esta doble valoración, física y, al menos, ecográfica, debe realizarse tanto en las consultas de seguimiento como en los casos en los que el paciente acude a la consulta con síntomas y se sospeche un sangrado músculo-esquelético, para poder confirmar o descartar el sangrado y dirigir la estrategia terapéutica correspondiente.

En general, la valoración clínica de la artropatía hemofílica se lleva a cabo mediante la escala de Gilbert[19]. Se trata de una escala acumulativa que suma 0, 1 ó 2 puntos por cada hallazgo. Los criterios que se someten a valoración son la inflamación, la atrofia muscular, la deformidad axial (en rodilla y tobillo), la crepitación, la movilidad articular, la contractura en flexión y la inestabilidad.

Otras escalas empleadas son las valoración radiológica de Arnold y Hilgartner, Petterson[20] o Manco-Johnson[21].

Para la valoración del estado de salud ortopédico de la población pediátrica, en el año 2009 se publicó la HJSH *(Hemophilia Joint Health Score)* que intenta ser el punto de partida para uniformizar la exploración física en los niños hemofílicos y la monitorización de su estado articular[22].

Además, se deben utilizar métodos que evalúen la repercusión funcional de la hemofilia en los pacientes. Estos permiten valorar la dificultad para llevar a cabo actividades básicas, instrumentadas o de ocio de la vida diaria. Entre las herramientas más utilizadas se encuentra el *Haemophilia Activity List* (HAL)[23] o el Functional Independence Score in Haemophilia (FISH)[24].

Junto con el seguimiento periódico por parte del equipo multidisciplinar, **debe establecerse un Plan personalizado para cada paciente** que haga hincapié en la formación y concienciación del paciente con el objetivo de preservar su salud articular, así como en los consejos adecuados para la práctica de actividad física acorde a la situación clínica y características de cada uno de los pacientes (edad, peso, lesiones previas, habito de actividad física, etc.).

Los fisioterapeutas participantes en el grupo, con amplia experiencia en el tratamiento y cuidado de pacientes con hemofilia, confirman con rotundidad que el ejercicio físico es la única terapia que

realmente disminuye la discapacidad y consecuentemente mejora y mantiene un nivel adecuado de calidad de vida.

Asimismo, la actividad física no solo influye en el bienestar físico, permitiendo conseguir mayor masa muscular libre de grasa y un fortalecimiento muscular y estabilidad articular, sino también en el bienestar psicológico y emocional.

A la hora de realizar uno o varios deportes se aconseja tener en cuenta la clasificación de la WFH[25]:

- Deportes recomendables: caminar, pasear, ejercicios acuáticos, bicicleta estática y elíptica, golf, natación, pesca o tiro con arco.
- Deportes con precaución (en los casos de pacientes con tratamiento de profilaxis o con protecciones): carrera, esquí de fondo, patinaje, remo, tenis, atletismo, baloncesto, "surf", voleibol o fútbol.
- Deportes no recomendables: alpinismo, boxeo, ciclismo de montaña, fútbol americano, hockey, motociclismo o rugby.

Asimismo, y tal y como se ha explicado también en el apartado referido a la consulta de enfermería, la formación e información al paciente hemofílico debe incluir, entre otras cosas, una clara recomendación de la actividad física, el reconocimiento temprano de posibles lesiones y cómo tratarlas, el estricto cumplimiento de la profilaxis terapéutica y la concienciación acerca de las secuelas que para la salud músculo-esquelética conlleva la artropatía hemofílica en caso de no adoptar las medidas de prevención y cuidado aconsejadas.

En este sentido y de forma especial en los pacientes más jóvenes, quienes tienen menos experiencia de hemartrosis como consecuencia del tratamiento profiláctico temprano, es fundamental la información y formación respecto a la importancia del cumplimiento terapéutico, la identificación o detección de los episodios hemorrágicos articulares, su prevención y autocuidado y las secuelas que a medio y largo plazo se producen.

De este modo, en la formación a los pacientes con hemofilia para proteger su salud articular debe hacerse hincapié en:

- La importancia del estricto cumplimiento terapéutico de la profilaxis como herramienta fundamental en la prevención del desarrollo de las hemartrosis.
- Tratamiento de los episodios hemorrágicos, que debe ir encaminado a la restauración total de la funcionalidad de esa articulación (rango de movimiento, fuerza, propiocepción, etc.). La utilización de medidas PRICE (Protection, Rest, Ice, Compression and Elevation) de la articulación afecta, la administración de factor en base a criterios médicos (no autotratamiento) y un correcto manejo de la articulación tras la fase aguda puede ayudar a instaurar la plena funcionalidad articular.
- Concienciación sobre las secuelas y la evolución del daño articular; es fundamental para que el paciente conozca la importancia de prevenir y tratar correctamente cada proceso agudo. Conocer, que a consecuencia de la repetición de los procesos hemorrágicos en una articulación, se produce un daño en la misma, hacerlo consciente de la importancia del tratamiento precoz y del seguimiento adecuado de la profilaxis. Conocer la realidad de las secuelas físicas, con conceptos claros y bien explicados, puede contribuir a que el paciente y sus familiares, puedan comprender la evolución de la patología sin un correcto tratamiento.

4.2.1. EL MANEJO DEL DOLOR

Los pacientes con hemofilia pueden sufrir dolores agudos y crónicos de forma frecuente. El dolor generalmente estará provocado por el acceso venoso, las hemorragias articulares o musculares, los procesos post-quirúrgicos o la artropatía hemofílica crónica (3).

- Dolor provocado por una hemorragia articular o muscular:
  - El factor de coagulación debe administrarse tan pronto como sea posible para detener la hemorragia, aunque en ocasiones será necesario recurrir a otros medicamentos para controlar el dolor.
  - El frío y/o la inmovilización también pueden ayudar en el manejo del dolor.

Tabla 2 Alternativas terapéuticas para el manejo del dolor en el paciente con hemofilia[3]

1	*Paracetamol/acetaminofén* *Si no resultan eficaces:* ↓
2	Inhibidor COX-2 (por ej., celecoxib, meloxicam, nimesulida, entre otros; o Paracetamol/acetaminofén + codeína (3 a 4 veces por día) o Paracetamol/acetaminofén + tramadol (3 a 4 veces por día)
3	Morfina: utilice un producto de liberación lenta con un rescate de liberación rápida. Aumente el producto de liberación lenta si el de liberación rápida se utiliza más de 4 veces por día

- Dolor post-operatorio:
  - Se desaconseja el uso de inyecciones analgésicas intramusculares.
  - El dolor post-operatorio debe tratarse junto con el especialista de la Unidad del Dolor o el anestesiólogo.
  - Inicialmente, puede administrarse morfina u otro analgésico narcótico por vía endovenosa y seguir con algún opioide como tramadol, codeína o hidrocodona por vía oral. Las bombas de analgesia controladas por el paciente (PCA) son de gran utilidad.
  - Cuando el dolor empieza a ceder, puede recurrirse al paracetamol o acetaminofén.
- Dolor provocado por artropatía hemofílica crónica:
  - El tratamiento incluye un plan de actividad adaptado complementado con analgesia tal como se recoge en la tabla 2 (Nivel 2) (26, 27).
  - Los inhibidores COX-2 cumplen una función importante y debe evitarse el uso de otros anti-inflamatorios no esteroides (AINE) (28, 29).
  - Si el dolor resulta incapacitante, puede recurrirse a la cirugía ortopédica (30).
  - En aquellos pacientes que presenten dolores persistentes, deben derivarse a un equipo de especialistas en el tratamiento del dolor.

MENSAJES clave

- La artropatía es la principal comorbilidad asociada a las personas con hemofilia.
- Todos los pacientes con hemofilia van a presentar algún grado de artropatía hemofílica a lo largo de su vida.
- La hemofilia se considera una enfermedad de base hematológica con clínica ortopédica, cuya manifestación más frecuente es la hemartrosis y sus secuelas.
- El control y mantenimiento de la salud ortopédica es una de las bases del seguimiento del paciente hemofílico.

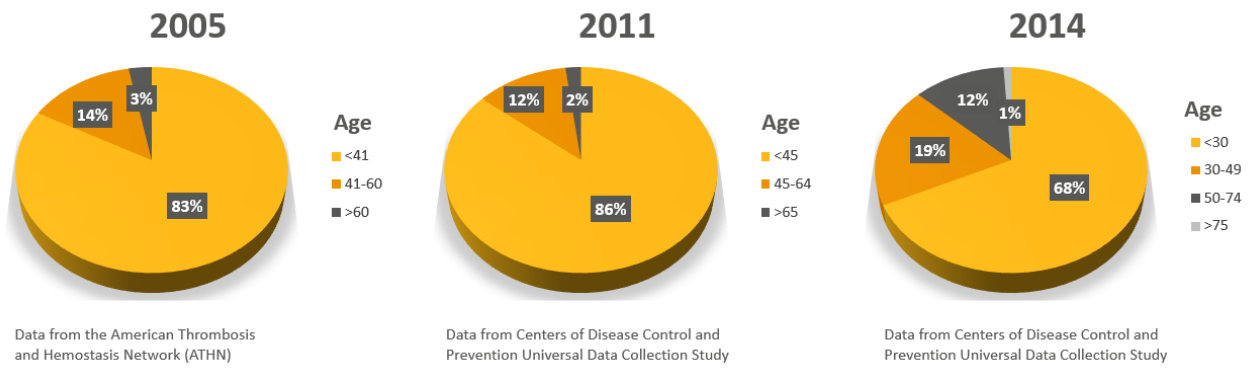
RECOMENDACIONES para mejorar el control de la salud músculo-esquelética en el paciente con hemofilia

- En **pacientes pediátricos**, se recomienda una **revisión ortopédica del paciente cuando inicia la deambulación** (entre un año y un año y medio) por parte de Rehabilitación para conocer la situación basal del paciente y poder prevenir futuros problemas articulares así como la primera hemartrosis.
- Establecer un **plan de seguimiento personalizado** para cada paciente, que haga hincapié en la **formación y concienciación para preservar su salud articular** incidiendo en:
  - La necesidad de **cumplir de forma estricta con el régimen de profilaxis**.
  - **Reconocimiento precoz de los sangrados articulares** y pautas a seguir para su manejo.
  - **Concienciación sobre las secuelas** de la no adherencia terapéutica o el tratamiento inapropiado de los sangrados articulares en términos de pérdida de funcionalidad, discapacidad, dolor y afectación a la vida cotidiana.
  - La artropatía hemofílica va a estar presente en la vida del paciente pero con una adecuada gestión de la enfermedad, actividad física, cumplimiento terapéutico, etc., **se puede reducir su impacto** en términos de discapacidad y afectación a la funcionalidad.
- Fomentar el desarrollo y puesta en marcha de **aplicaciones que ayuden al paciente a llevar un control y seguimiento de su actividad física**, como medida indispensable para mejorar la salud músculo esquelética y prevenir y mejorar la discapacidad.
- Establecer las vías clínicas adecuadas, promover la adecuada dotación de recursos y definir procesos formales de coordinación, para **garantizar el acceso de los pacientes con hemofilia a un adecuado tratamiento rehabilitador** como complemento de su tratamiento hematológico.

4.3 La gestión de las comorbilidades

Tal y como se ha señalado ya en otros apartados del documento, en la actualidad las personas con hemofilia tienen una esperanza de vida similar a la de la población general[12,31]. El siglo XXI va a dar el mayor número de ancianos con hemofilia de la historia gracias a este incremento de la esperanza de vida. Este hecho implica que, con el incremento de la edad, las personas con hemofilia, al igual que la población en general, sufren también las enfermedades relacionadas con el envejecimiento. El reto, por lo tanto, está en dotar de calidad de vida a estos años.

Figura 6 Distribución por edades de los pacientes con hemofilia



Fuente: Angellini D, Sood SL 2015[32]

Según los datos recogidos por el Instituto Nacional de Estadística a través de Encuesta Nacional de Salud del año 2017[33], las enfermedades crónicas o de larga duración más frecuentes entre la población española mayor de 65 años son la artrosis, la hipertensión arterial, hipercolesterolemia, dolores de espalda y las cataratas en el caso de las personas de más 75 años. Estas mismas patologías asociadas a la edad, se dan también en las personas con hemofilia.

Cada vez más, las comorbilidades relacionadas con la edad, crónicas o agudas, tales como la enfermedad cardiovascular, la hipertensión, la diabetes, el cáncer, la obesidad o las demencias; son observadas en pacientes con hemofilia. El abordaje de estas patologías en ellos suponen un reto para los sistemas sanitarios debido a la poca información clínica disponible todavía.

Junto con las patologías más vinculadas al envejecimiento, existen otras afectaciones asociadas a los pacientes con hemofilia de mayor edad cuya atención se aborda también en este Programa de Atención Integral. Nos referimos a las infecciones víricas, fundamentalmente por el Virus de la Inmunodeficiencia Humana (VIH) y el virus de la Hepatitis C (VHC).

4.3.1 LA ATENCIÓN DE LAS INFECCIONES VÍRICAS ASOCIADAS

La introducción de los concentrados de factores de coagulación en el tratamiento de la hemofilia a principios de la década de los 70 supuso un importante avance en el tratamiento de la enfermedad y además, y como consecuencia, trajo consigo el desarrollo de programas de tratamiento preventivo y domiciliarios, impensable hasta ese momento. Para los pacientes más jóvenes supuso una verdadera revolución, al permitir una integración social y escolar que hasta entonces no era posible.

Sin embargo, pronto pudo comprobarse que esta nueva modalidad de tratamiento no estaba exenta de complicaciones, algunas de ellas muy severas[34].

En el mundo de la hemofilia, la década de los 80 fue una década dramática en cuanto a la transmisión de virus transfusionales, concretamente el VHC y el VIH.

Tras superar este período, actualmente, tanto la eliminación de la posibilidad de transmisión de agentes infecciosos en el tratamiento de la hemofilia, como la mejora en los métodos de diagnóstico y tratamiento de las infecciones víricas (que clásicamente han golpeado a las personas que viven con la enfermedad), hace que hoy en día, la preocupación se centre, sobre todo, en las personas de más edad que estuvieron expuestas a estos riesgos; así como de sus parejas, que en ocasiones también sufrieron la infección transmitida por vía sexual.

Gracias a los nuevos tratamientos, la hepatitis C se ha erradicado del colectivo de pacientes hemofílicos y de sus familiares, pero quedan secuelas en forma de hepatopatías crónicas que necesitan de un seguimiento específico y de una coordinación entre especialistas para garantizar un correcto abordaje y tratamiento.

El diagnostico precoz de patología tumoral (hepatocarcinoma) puede permitir un tratamiento eficaz con altas probabilidades de éxito (incluyendo la posibilidad del trasplante hepático). El fomento de formas de vida saludables, evitando en lo posible el uso/consumo de agentes hepatotóxicos, puede contribuir a mejorar la calidad de vida de este colectivo.

Por lo que respecta al VIH, hoy en día también está controlado con pautas de tratamiento cómodas y poco tóxicas.

En general, el seguimiento y control de los pacientes con hemofilia infectados por VIH, puede espaciarse en el tiempo, y acotarlo a una revisión semestral o anual en las personas con la infección controlada, **haciendo que coincidan, cuando sea posible con su revisión por parte de Hematología**, de forma que el estilo de vida se altere lo menos posible, y que el estigma asociado a este proceso se minimice al máximo.

En el grupo de personas más jóvenes, **sería muy deseable la educación en salud sexual**, destinada a evitar los comportamientos de riesgo que favorecen la transmisión de estas infecciones.

En este sentido, **deben buscarse activamente síntomas que sugieran la presencia de una Infección de Transmisión Sexual (ITS), y hacerse un cribado periódico de estas infecciones en los colectivos potencialmente expuestos, como se realizan en la población general**.

Se recomienda aprovechar cualquiera de las visitas del paciente hemofílico, para poder hacer un diagnóstico y tratamiento precoces de cualquier sospecha de ITS en un momento determinado.

4.3.2 ATENCIÓN A LOS PROCESOS ORTOPÉDICOS LIGADOS A LA EDAD

Las patologías ortopédicas ligadas constituyen la comorbilidad más frecuente en las personas con hemofilia[35]. Entre ellas, la degeneración en las articulaciones, la osteoporosis, la atrofia muscular, la sarcopenia y las alteraciones en el equilibrio y la marcha; son las más habituales en este colectivo de pacientes.

El impacto de la edad en la artropatía hemofílica, conlleva un detrimento de la capacidad funcional del individuo.

A su vez, esta afectación ortopédica implica un incremento del dolor crónico en estos pacientes así como un importante impacto en el equilibrio y la marcha incrementando el riesgo de caídas.

Así pues, la puesta en marcha de estrategias adecuadas para el manejo del dolor en los pacientes con hemofilia, especialmente en aquellos de mayor edad debe ser uno de los aspectos a abordar por el equipo multidisciplinar.

Algunas manifestaciones ortopédicas de la hemofilia, tales como la osteoporosis, aparecen de forma frecuente en los pacientes de mayor edad, a pesar de que su etiología no parece estar suficientemente clara[36].

En todo caso, la falta de actividad física, y otros factores como el déficit de vitamina D, parecen estar relacionados con esta mayor frecuencia de osteoporosis observada en este colectivo de pacientes. Asimismo, la presencia de infecciones virales o la artropatía pueden comprometer la masa ósea[37].

Por todo ello, junto con el abordaje del dolor, se recomienda evaluar el riesgo de fractura en pacientes con hemofilia y osteoporosis empleando escalas predictivas como FRAX[38].

La práctica regular de ejercicio, el abordaje del dolor, la puesta en marcha de estrategias para la prevención de caídas, la vigilancia de los niveles de calcio y vitamina D, así como el cumplimiento terapéutico del tratamiento profiláctico; son algunas de las recomendaciones a seguir en el manejo de las patologías de manifestación ortopédica en los pacientes con hemofilia, especialmente de mayor edad.

4.3.3.EL MANEJO DEL RIESGO CARDIOVASCULAR

Tal y como ya se ha recogido, el aumento de la esperanza de vida en la población con hemofilia ha conllevado la aparición de las comorbilidades asociadas al envejecimiento que también se dan con la edad en la población sana.

Entre ellas, la enfermedad cardiovascular (ECV) y los factores de riesgo asociados a esta, son unas de las patologías que de forma más frecuente se asocian a la edad.

Los pacientes con hemofilia parecen tener menos riesgo de mortalidad por cardiopatía isquémica, aunque el número de fallecimientos por esta causa va en aumento[3,39,40,41,42].

La coagulopatía congénita complica el manejo de la enfermedad cardiovascular en los pacientes con hemofilia, por el tratamiento antitrombótico/antiagregante que suele utilizarse en pacientes sin problemas de coagulación. Así, es fundamental un tratamiento adaptado a cada situación clínica, prescrito de forma coordinada y consensuada entre el especialista en Hematología y el especialista en Cardiología.

En los casos de síndrome coronario agudo que requieran una intervención coronaria se debe ajustar el factor de coagulación antes y después del procedimiento. Adicionalmente, y en base a lo recogido por la Guías de práctica clínica en el ámbito de la Cardiología, los pacientes con hemofilia sometidos a cirugía coronaria podrán recibir heparina conforme lo establecido en los protocolos estandarizados de tratamiento cardiológico, e inhibidores de glico- proteína IIb/IIIa que se utilizan durante las intervenciones coronarias percutáneas con colocación de un stent. En este caso, y si es quirúrgicamente viable, se prefiere el acceso a través de la arteria radial en lugar de la femoral[3,43,44,45]. Durante la terapia antiplaquetaria dual se deben administrar concentrados de factor con el objeto de alcanzar un nivel mínimo de seguridad. Asimismo, no se recomienda el uso prolongado de aspirina para los casos de hemofilia grave, aunque su uso podría darse en pacientes sujetos a profilaxis intensiva regular[46].

Como en el conjunto de la población, también en los pacientes con hemofilia los factores de riesgo cardiovascular (RCV) como la edad, la diabetes mellitus (DM), obesidad, tabaquismo, hipertensión arterial (HTA) e hipercolesterolemia; son predictores de enfermedad cardiovascular.

Es por ello por lo que también con los pacientes con hemofilia, se deben establecer programas de prevención, detección precoz y cribado sobre los factores de RCV.

- **Hemofilia y DM**

  La prevalencia de la DM en pacientes con hemofilia no está bien documentada, aunque en algún estudio se ha identificado su mayor prevalencia en una cohorte de personas con hemofilia leve[3,47].

  En general, se recomienda en pacientes de edad avanzada con hemofilia, y especialmente en aquellos con sobrepeso, controlar el nivel de glucosa al menos una vez al año.

- **Sobrepeso y obesidad:**

  El sobrepeso y la obesidad son factores de riesgo cuya prevalencia está incrementándose. La falta de actividad física derivada de la artropatía hemofílica puede conllevar una mayor tendencia al sobrepeso. Por este motivo, además de por su eficacia para preservar la salud músculo-esquelética, debe prescribirse la práctica regular de actividad física. Si fuera necesario se debe consultar al especialista en nutrición.

- **Hemofilia y HTA:**

  Se ha descrito que los pacientes con hemofilia suelen presentar una mayor incidencia de HTA que la población general[3,48,49].

  Dado el mayor riesgo de hemorragias asociado a la HTA, los pacientes hipertensos con hemofilia deben recibir el tratamiento adecuado para el control de la presión arterial. En general, si no se presentan más factores de RCV, se recomienda mantener la presión sistólica ≤140 mmHg y la diastólica ≤90 mmHg[3].

- **Hemofilia e hipercolesterolemia:**

  En base a los estudios publicados, la prevalencia de dislipemia entre la población con hemofilia presenta tasas muy variables, que van entre el 12 y el 26%. Es importante resaltar que la hemofilia no protege de la arteriosclerosis[49] por lo que los pacientes con hemofilia e hipercolesterolemia deben ser tratados con los mismos fármacos que la población en general[50].

4.3.4 LA COORDINACIÓN CON ATENCIÓN PRIMARIA EN LA PREVENCIÓN Y CONTROL DE FACTORES DE RIESGO

Como se ha reiterado, en la actualidad la esperanza de vida de los pacientes con hemofilia se acerca a la media de la población en general. Este hecho, junto con el incremento de la prevalencia de enfermedades asociadas a la edad entre la población con hemofilia, va a llevar aparejado un cambio en los roles de los profesionales implicados en el seguimiento a estos pacientes.

A la vez que los nuevos tratamientos están contribuyendo a extender el uso de estrategias profilácticas y a reducir y espaciar las infusiones a las que los pacientes deben someterse para la administración de concentrado de factor. También sus visitas presenciales de control en los servicios de Hematología se van a ver modificadas y/o sustituidas por otras formas de seguimiento gracias al uso de tecnologías, telemedicina, etc.

El desarrollo de nuevas patologías está motivando la implicación de profesionales de otras especialidades en el seguimiento de los pacientes con hemofilia, que participarán de forma coordinada con Hematología, en su control y tratamiento.

Todo ello conlleva para los pacientes, una nueva forma de relacionarse con el sistema sanitario; una relación que antaño prácticamente se circunscribía al equipo de Hematología y al ámbito hospitalario, y que ahora, también se va a ampliar al nivel asistencial de la Atención Primaria, cuyo papel va a resultar fundamental, como ya lo es en el caso de la población en general, en la prevención, detección y control de las patologías asociadas a la edad y de los factores de riesgo.

En este sentido, resulta necesario **desarrollar un plan de acción formativo** entre los profesionales de Medicina de Familia y Pediatría sobre el manejo de las patologías congénitas, y de la hemofilia en particular, en el ámbito de la AP y de la necesaria coordinación con el equipo de Hematología.

Asimismo, junto con la necesidad de establecer **cauces formales de relación entre AP y el servicio de Hematología de referencia** para facilitar la colaboración en el seguimiento de los pacientes con hemofilia, se recomienda consensuar y difundir unas **recomendaciones a los equipos de Atención Primaria para colaborar en dicho seguimiento**.

Estas recomendaciones deberían incluir información práctica sobre:

- **Control de los factores de riesgo asociados a la enfermedad cardiovascular:**
  - Tensión arterial. Se recomienda su control regular. El equipo de AP deberá disponer de información sobre los niveles de presión arterial aconsejados en el paciente con hemofilia.
  - Sobrepeso y/o obesidad. Se recomienda el control de la glucosa al menos una vez al año en población adulta.
  - Tabaquismo
  - Hipercolesterolemia
- Indicaciones en materia de **interacciones entre tratamientos** (por ejemplo, para evitar el mayor riesgo hemorrágico que pueden producir algunos fármacos como los AINEs).
- Información sobre la **administración de vacunas**, especialmente a los pacientes pediátricos.
- Formación a los profesionales de enfermería para la **administración de concentrados de factor** en los casos en los que esta administración no pueda realizarse en el domicilio del paciente ni en el hospital.

Asimismo, se ha considerado necesario recomendar **incluir a los pacientes con coagulopatías en los programas de cribado y prevención primaria** dispuestos para la población general, contando con el asesoramiento de Hematología en lo que se precise.

4.3.5 NUEVOS RETOS EN EL SEGUIMIENTO DEL PACIENTE CON HEMOFILIA

4.3.5.1 Procesos oncológicos

Al igual que sucede con las enfermedades cardiovasculares, en los últimos años se está observando un aumento de la incidencia de patologías oncológicas asociadas al envejecimiento, en los pacientes con hemofilia.

Antes de la disponibilidad universal de factores de coagulación en la década de los 70, muchos pacientes con hemofilia morían antes de llegar a adultos a consecuencia de las hemorragias. En la actualidad, las causas más frecuentes de mortalidad en los pacientes con hemofilia son las mismas que en la población en general: enfermedades cardiovasculares, cáncer y, en España, también las demencias.

A la vista de los datos epidemiológicos, es cierto que existen algunas formas de cáncer que, por estar relacionadas con la comorbilidad infecciosa de la hemofilia (VHC y/o VIH) pueden presentarse con más frecuencia entre la población hemofílica.

Se ha reportado una incidencia mayor de Linfoma no Hodgkin en pacientes VIH positivos frente a los VIH negativos en el análisis de series históricas (36,5 veces superior en VHI+), aunque también se aprecia una reducción de esta incidencia tras la introducción de la terapia antirretroviral de gran actividad (HAART). Asimismo, el hepato-carcinoma asociado al VHC ha presentado una mortalidad 1,5 veces mayor en pacientes con hemofilia[29].

En el año 2009, Miesbach et al, reportaron una prevalencia de cáncer 5 veces mayor en un grupo de población hemofílica frente a uno de población general pareada por edad (28% vs. 5.2%), con carcinomas hepáticos, próstata y colon como formas más frecuentes[51].

En todo caso, es importante señalar que, en general, **la hemofilia no predispone al cáncer**.

Sin embargo, el problema surge en el manejo del tratamiento oncológico, en donde la profilaxis con FVIII y FIX tiene que adaptarse de forma importante para evitar complicaciones hemorrágicas derivadas del tratamiento de la neoplasia.

Tanto ante pruebas diagnosticas invasivas como ante la administración de tratamientos antitumorales, deberán establecerse pautas y esquemas terapéuticos de alta protección para la prevención de hemorragias.

Es muy importante remarcar que **la presencia de hemofilia no debe ser un motivo para desestimar tratamientos intensivos**, ya que el tratamiento de reemplazo con factores es actualmente muy eficaz.

4.3.5.2 Atención a los procesos de demencia

En general, la demencia está aún poco estudiada en los pacientes adultos con hemofilia. Parece ser que, entre la población hemofílica mayor, se ha apreciado alta prevalencia de disfunciones cognitivas leves aparentemente relacionadas con microsangrados y otros factores de riesgo cardiovascular.

Sin duda la concurrencia de hemofilia y demencia va a ser una circunstancia en aumento en los próximos años y sobre la que habrán de desarrollarse, tanto estudios epidemiológicos que aporten información sobre su prevalencia, como pautas de manejo que deberían ser abordadas de forma conjunta entre Hematología, Geriatría y Neurología.

MENSAJES clave

- En la actualidad, la esperanza de vida de los pacientes con hemofilia se sitúa prácticamente al mismo nivel que la de la media de la población en general.
- Con los pacientes hemofílicos, se deben establecer programas de prevención, detección precoz y cribado de los factores de RCV.
- El impacto de la edad en la artropatía hemofílica, conlleva un detrimento de la capacidad funcional del individuo.
- La hemofilia no predispone al cáncer y su presencia no debe ser un motivo para desestimar tratamientos intensivos.
- La concurrencia de hemofilia y demencia va a ser una circunstancia en aumento y deberá estudiarse desde el punto de vista epidemiológico y clínico.

RECOMENDACIONES para mejorar la atención a las comorbilidades en el paciente con hemofilia

- Mejorar la **vigilancia de algunas patologías y factores de riesgo cardiovascular**, tanto desde el punto de vista de la prevención, su detección precoz y su manejo. Para ello, se recomienda establecer vías de coordinación y colaboración con los equipos de Atención Primaria.
- Consensuar y difundir unas **recomendaciones a los equipos de Atención Primaria para colaborar en el seguimiento del paciente con Hemofilia**. Estas recomendaciones deben incluir:
  - Indicaciones en materia de **interacciones entre tratamientos** (por ejemplo, para evitar el mayor riesgo hemorrágico que pueden producir algunos fármacos como los AINEs).
  - Información sobre la **administración de vacunas**, especialmente a los pacientes pediátricos.
  - Formación a los profesionales de enfermería para la **administración de concentrados de factor** en los casos en los que esta administración no pueda realizarse en el domicilio del paciente ni en el hospital.
  - **Control de patologías asociadas, relacionadas con el incremento del RCV** como la HTA, obesidad, tabaquismo, hipercolesterolemia, DM, etc.
- Establecer **protocolos para el abordaje del dolor ortopédico y para evaluar la artrosis, la osteoporosis, la sarcopenia y las alteraciones en el equilibrio y la marcha**, que son cada vez más habituales en este colectivo de pacientes.
- Promover el **desarrollo de estudios de prevalencia y guías de manejo para la atención de las patologías oncológicas o las demencias** en los pacientes con hemofilia como nuevos retos en la atención a este colectivo de pacientes.
- Establecer **cauces o foros de coordinación y colaboración entre Hematología y Oncología** para optimizar la atención y tratamiento de los procesos oncológicos en los pacientes con hemofilia.

Bibliografía:

1. Berntorp E, Boulyzenkov V, Brettler D, Chandy M, Lee C, Lusher J et al. Modern treatment of haemophilia. Bull WHO 1995;73:691-701
2. Soucie JM, Nuss R, Evatt B, Abdelhak A, Cowan L, Hill H, et al; Hemophilia Surveillance System Project Investigators. Mortality among males with hemophilia: relations with source of medical care. Blood 2000;96:437–42.)
3. Srivastava A., Brewer A.K, Manser-Bunschaten E.P, Key N.S, Kitchen S, Llinás A, et al. Grupo de Trabajo sobre Guías de Tratamiento, en representación de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH). Guía para el tratamiento de la hemofilia. 2ª ed. Año 2012. Canadá. Disponible en: http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1513.pdf
4. Colvin BT, Astermark J, Fischer K, Gringeri A, Lassila R, Schramm W, et al; Inter Disciplinary Working Group. European principles of haemophilia care. Haemophilia 2008;14(2):361-74
5. Evatt BL, Black C, Batorova A, Street A, Srivastava A. Comprehensive care for haemophilia around the world. Haemophilia 2004;10(Suppl 4):9-13
6. Ruiz de Velasco I, Quintana JM, Padierna J.A; Aróstegui I, Bernal A, Pérez-Izquierdo J, et al. Validez del cuestionario de calidad de vida SF-36 como indicador de resultados de procedimientos médicos y quirúrgicos. Revista de Calidad Asistencial. Volumen 17, Issue 4, 2002, 206-212.
7. Vicente Herrero MT, Delgado Bueno S, Bandrés Moyá F, Ramírez Iñiguez de la Torre MV y Capdevila García L. Valoración del dolor. Revisión comparativa de escalas y cuestionarios. Rev Soc Esp Dolor 2018;25(4):228-236.
8. J. Esteve-Vives, E. Batlle-Gualda, A. Reig y Grupo para la Adaptación del HAQ a la Población Española. Versión Española del Health Assessment Questionnaire (HAQ). Disponible en: https://www.ser.es/wp-content/uploads/2016/07/HAQ-SER-SPANISH-QUESTIONNAIRE.pdf

9. Bonanad S, De la Rubia J, Gironella M, Pérez Persona E, Gonzalez B, Fernández Lago C, et al. Development and psychometric validation of a brief comprehensive health status assessment scale in older patients with hematological malignancies: The GAH Scale. J Geriatr Oncol [Internet]. 2015;6(5):353–61. Disponible en: http://ovidsp.ovid.com/ovidweb.cgi?T=JS&CSC=Y&NEWS=N&PAGE=fulltext& D=emed13&AN=2015163473%5Cnhttp://sfx.ucl.ac.uk/sfx_local?sid=OVID:em base&id=pmid:&id=doi:10.1016/j.jgo.2015.03.003&issn=1879- 4068&isbn=&volume=6&issue=5&spage=353&pages=353-361&date=2015&t

10. Balcells i Forrellad M. El niño con hemofilia y su familia. Una historia diferente. Madrid: Ac- ción Médica; 2010

11. Álvarez E, Bayón M.P, Carnero J, Curats R, Fernández M.A, Fernández C, et al Guía de apoyo al paciente hemofílico y a sus familias. Consejo General de Enfermería. Año 2018. Disponible en: https://www.consejogeneralenfermeria.org/docs_revista/Hemofilia/GuiaHemofiliaPacientes.pdf

12. Stephensen D; Rodriguez-Merchan EC. Orthopaedic co-morbidities in the elderly haemophilia population: a review. Haemophilia (2013), 19, 166–173.

13. Khleif A, Rodriguez N, Brown D, Escobar M. Multiple comorbid conditions among middle-aged and elderly haemophilia patients: prevalence estimates and implications for future care. Journal of Ageing Research 2011; 2011: 1–8, Article ID 985703

14. Siboni S, Mannucci P, Gringeri A, Franchini M, Tagliaferri A, Ferretti M, et al. For the Italian Association of Haemophilia Centres (AICE). Health status and quality of life of elderly persons with severe haemophilia born before the advent of modern replacement therapy. J Thromb Haemost 2009; 7: 780–6.

15. Hilberg T, Herbsleb M, Gabriel HHW, Jeschke D, Schramm W. Proprioception and isometric muscular strength in haemophilic subjects. Haemophilia. 2001;7:582-588

16. Soucie JM, Cianfrini C, Janco RL, Kulkarni R, Hambleton J, Evatt B, et al. Joint range-of-motion limitations among young males with hemophilia: prevalence and risk factors. Blood. 2004;103:2467–73

17. Manco-Johnson MJ, Abshire TC, Shapiro AD, Riske B, Hacker MR, Kilcoyne R, et al. Prophylaxis versus Episodic Treatment to Prevent Joint Disease in Boys with Severe Hemophilia. N Engl J Med 2007; 357:535-544).

18. López-Cabarcos C, Querol F, Moreno S, Crespo A, Cuesta R, Alonso C, et al. Recomendaciones sobre rehabilitación en hemofilia y otras coagulopatías congénitas. Comisión Científica de la Real Fundación Victoria Eugenia y Federación Española de Hemofilia. Año 2009. Disponible en: http://rfve.es/wp-content/uploads/2018/08/475_recomendaciones-sobre-rehabilitacion-en-hemofilia-y-otras-coagulopatias-congenitas-2009.pdf.)

19. Gilbert, MS. Prophylaxis: musculoskeletal evaluation. Semin Haematol 1993; 30:3-6.

20. Pettersson H. et al. A radiologic classification of hemophilic arthropaty. Clin Ortop 1980; 149:153-9

21. Rodríguez-Merchan EC. Pathogenesis, early diagnosis, and prophilaxis for chronic hemophilic synovitis. Clin. Orthop Relat Res 1997: 343:6-11

22. Feldman B et al. Arthritis Care & Research 2011;63:223–30

23. Van Genderen FR, Van Meeteren NL, Van der Bom JG, Heijnen L, De KP, Van den Berg HM, Westers P, Helders PJ et al.; Van Creveldkliniek, University Medical Centre Utrecht, the Netherlands. Haemophilia Activities List (HAL) 2005. Disponible en: https://elearning.wfh.org/resource/haemophilia-activities-list-hal/)

24. Poonnoose P. M, Manigandan C, Thomas R, Shyamkumar N. K, . Kavitha M. L, Bhattacharji S, Stivastava A. Functional Independence Score in Haemophilia: a new performance-based instrument to measure disability. Haemophilia. 2015. Disponible en: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/j.1365-2516.2005.01142.x

25. Anderson A, Forsyth A. Trastornos hemorrágicos, Deporte y Ejercicio. National Hemophilia Foundation, 2006.

26. Gomis M, Querol F, Gallach JE, Gonzalez LM, Aznar JA. Exercise and sport in the treatment of haemophilic patients: a systematic review. Haemophilia 2009; 15(1): 43-54.

27. Vallejo L, Pardo A, Gomis M, Gallach JE, Pérez S, Querol F, Influence of aquatic training on the motor performance of patients with haemophilic arthropathy. Haemophilia 2010;16(1):155-61

28. Rattray B, Nugent DJ, Young G. Celecoxib in the treatment of haemophilic synovitis, target joints, and pain in adults and children with haemophilia. Haemophilia 2006;12(5):514-7

29. Second Multicenter Hemophilia Study Group. Upper gastrointestinal bleeding in haemophiliacs: incidence and relation to use of non-steroidal anti-inflammatory drugs. Haemophilia 2007;13(3):279-86
30. Rodriguez-Merchan EC. Musculoskeletal complications of hemophilia. HSSJ 2010;6:37-42.
31. Franchini M, Mannucci P. Co-morbidities and quality of life in elderly persons with haemophilia. Br J Haematol 2009; 148: 522–33
32. Angellini D, Sood SL. Managing Older Patients With Hemophilia. Hematology A, Soc. Hematol. Educ Programm. 2015;2015:41-7. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26637699/
33. Instituto Nacional de Estadística, Encuesta Nacional de Salud 2017. disponible en: https://www.ine.es/ss/.
34. Tusell J.M. Hepatitis y hemofilia. Introducción e historia. Real Fundación Victoria Eugenia. Año 1997
35. Stephensen D; Rodríguez-Merchán E.C. Orthopaedic co-morbidities in the elderly haemophilia population: a review.
36. Rodriguez-Merchan EC, Valentino LA. Blood Rev. 2019 Jan;33:6-10. doi: 10.1016/j.blre.2018.05.002. Epub 2018 May 25.PMID: 29857920 Review
37. Anagnostis P, Karras S, Paschou SA, Goulis DG.Blood Coagul Fibrinolysis. 2015 Sep;26(6):599-603. doi: 10.1097/MBC.0000000000000330.PMID: 26126168 Review
38. Tebé C, Espallargues M, Estrada MD, Kotzeva A, del Río LM, Di Gregorio S. Validación del modelo predictivo de fractura osteoporótica FRAX. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. Agència d'Informació, Avaluació i Qualitat en Salut; 2011. Informes de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, AIAQS núm. 2010/01)
39. Lim MY, Pruthi RK. Cardiovascular disease risk factors: prevalence and management in adult hemophilia patients. Blood Coagul Fibrinolysis 2011 Jul;22(5):402-6
40. Kulkarni R, Soucie JM, Evatt BL; Hemophilia Surveillance System Project Investigators. Prevalence and risk factors for heart disease among males with hemophilia. Am J Hematol 2005;79(1):36-42
41. Ragni MV, Moore CG. Atherosclerotic heart disease: prevalence and risk factors in hospitalized men with haemophilia A. Haemophilia 2011 Nov;17(6):867-71
42. Sramek A, Kriek M, Rosendaal FR. Decreased mortality of ischaemic heart disease among carriers of haemophilia. Lancet. 2003;362:351–4).
43. Schutgens RE, Tuinenburg A, Roosendaal G, Guyomi SH, Mauser-Bunschoten EP. Treatment of ischaemic heart disease in haemophilia patients: an institutional guideline. Haemophilia 2009;15(4):952-58
44. Mannucci PM, Schutgens RE, Santagostino E, Mauser- Bunschoten EP. How I treat age-related morbidities in elderly patients with hemophilia. Blood 2009;114 (26):5256-63
45. Coppola A, Tagliaferri A, Franchini M. The management of cardiovascular diseases in patients with hemophilia. Semin Thromb Hemost 2010;36(1):91-102
46. Walsh M, Macgregor D, Stuckless S, Barrett B, Kawaja M, Scully MF. Health-related quality of life in a cohort of adult patients with mild hemophilia A. J Thromb Haemost 2008;6(5):755-61
47. Biere-Rafi S, Baarslag MA, Peters M, Kruip MJ, Kraaijenhagen RA, Den Heijer M, Büller HR, Kamphuisen PW. Cardiovascular risk assessment in haemophilia patients. Thromb Haemost 2011 Feb 1;105(2):274-8
48. Lim MY, Pruthi RK. Cardiovascular disease risk factors: prevalence and management in adult hemophilia patients. Blood Coagul Fibrinolysis 2011 Jul;22(5):402-6
49. Sramek A, Reiber JHC, Gerrits WBJ, et al. Decreased coagulability has no clinically relevant effect on atherogenesis. Circulation. 2001;104:762–7
50. Vargas Ruiz, AG. La hemofilia congénita y las enfermedades crónicas del adulto. Rev Hematol Mex 2012;13(1):16-24
51. Miesbach, W & Alesci, S & Krekeler, S & Seifried, E. (2009). Comorbidities and bleeding pattern in elderly haemophilia A patients. Haemophilia : the official journal of the World Federation of Hemophilia. 15. 894-9. 10.1111/j.1365-2516.2009.02030.x.)

5. La planificación sanitaria y la coordinación asistencial

5.1 El equipo multidisciplinar

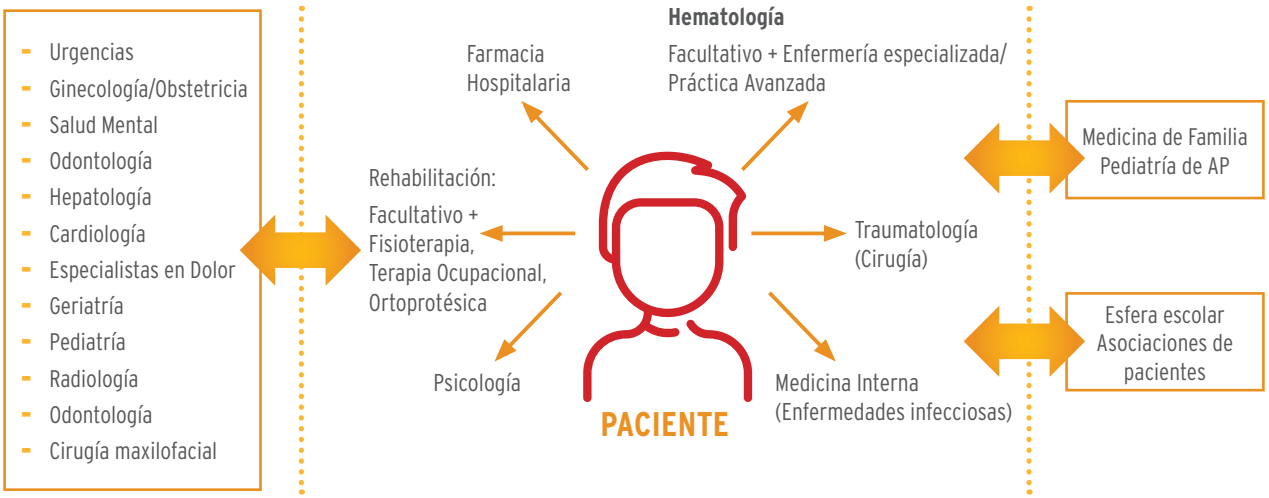
La atención a la hemofilia precisa de la colaboración y coordinación entre distintos perfiles y especialidades para alcanzar una adecuada asistencia integral de las necesidades del paciente así como el manejo óptimo tanto de la hemofilia como de las patologías que pueden aparecer de forma concurrente.

Asimismo, el establecimiento de cauces formales de relación entre los diferentes profesionales que intervienen en el proceso asistencial del paciente con hemofilia, contribuirán a asegurar la continuidad asistencial del paciente, además de lograr un adecuado cumplimiento terapéutico.

Estos cauces de colaboración deben implicar tanto a las diferentes especialidades del ámbito hospitalario como al ámbito de la Atención Primaria.

Para la mejor coordinación y sincronización de los recursos y una mayor comodidad de los pacientes, se recomienda la puesta en marcha de herramientas de gestión o vías clínicas que impliquen a todos los profesionales que intervienen en el control y seguimiento del paciente hemofílico.

Figura 7 La coordinación asistencial para una atención integral al paciente con hemofilia



Junto con las especialidades que de una forma más habitual participan en la atención al paciente con hemofilia, cada vez será más habitual involucrar a otros profesionales, como oncólogos, geriatras o neurólogos; ante el crecimiento de la incidencia de determinados procesos en este grupo de pacientes.

Asimismo, será importante establecer mecanismos de comunicación y acceso rápido de los pacientes a su equipo asistencial a través de medios como el teléfono, atendido en la medida de lo posible por Enfermería especializada en el cuidado a los pacientes con coagulopatías; y el acceso telemático a través del correo electrónico para consultas o para la notificación de eventos hemorrágicos automanejados por el paciente de forma domiciliaria.

Asimismo, se recomienda acordar consensuar y difundir con los profesionales de Urgencias los procedimientos a seguir con los pacientes de hemofilia que acuden al servicio de Urgencias; así como establecer mecanismos para la atención urgente no programada de los pacientes con hemofilia que precisan atención/valoración tanto por parte de Hematología como por parte de otras especialidades como Rehabilitación, Traumatología, etc.

5.2 El profesional gestor de casos

La figura del gestor de casos o enfermera de enlace, es un rol profesional cada vez más extendido, que cobra especial relevancia en los casos en los que intervienen profesionales de diferentes especialidades y en los que el paciente es un enfermo crónico, y que por lo tanto, va a acudir de forma recurrente a los servicios sanitarios.

El objetivo de esta figura gestora es conseguir una mayor continuidad en los cuidados, mayor eficiencia y mayor satisfacción en el paciente. Su misión es ayudar al paciente y su familia a desenvolverse en el sistema de salud, solucionando en cada momento las necesidades del paciente de la forma más eficiente posible, evitando la discontinuidad en el proceso, lagunas asistenciales, duplicidades, etc.

Dadas las características del paciente con hemofilia, se recomienda la puesta en marcha de la figura del gestor de casos que, idealmente, será desempeñado por un profesional de Enfermería con formación específica en la atención a los pacientes con coagulopatías congénitas como la hemofilia.

Para el profesional gestor de casos el foco debe ser el paciente, no su patología, ya que su diagnostico principal puede venir acompañado por otros procesos que precisen también de atención por parte del sistema.

En base a lo recogido por algunos de los manuales editados en los que se recogen las principales funciones de los profesionales de enlace o gestor de casos, en el caso de los pacientes con hemofilia, dichas funciones podrían resumirse en las que se describen a continuación[1]:

- Potenciar la coordinación entre especialistas en la atención integral al paciente, tanto en el ámbito hospitalario como en el seguimiento complementario que pueda llevarse desde Atención Primaria.
- Mejorar la continuidad de cuidados en su domicilio.
- Detectar de forma precoz posibles necesidades que presente el paciente, tanto clínicas como de tipo emocional o social, para poder articular los mecanismos necesarios para la derivación del paciente a los recursos que puedan satisfacer estas necesidades.

5.3 Los centros de referencia

El Ministerio de Sanidad puso en marcha un sistema para la acreditación de Centros, Servicios o Unidades de Referencia (CSUR) del SNS, con los objetivos de:

- Conseguir una atención integral de las patologías y procedimientos de baja prevalencia.
- Mejorar la equidad en la atención a estos procesos de alta complejidad.
- Caminar hacia la excelencia en el acceso a los servicios que requieren un alto nivel de especialización y experiencia.

- Generar evidencia científica y clínica para asegurar una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente.

Los CSUR son aquellos centros, servicios o unidades que dedican una buena parte de su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías y que han sido acreditados como tales por parte del Ministerio de Sanidad en base a los requisitos dispuestos en el Real Decreto 1302/2006.

En base al decreto que los regula, los CSUR deben ofrecer cobertura sanitaria en aquellas prestaciones para las que están acreditados y para todo el territorio del SNS, en condiciones de igualdad, independientemente del lugar de residencia del paciente. Asimismo, deben proveer una atención multidisciplinar, que comprenda el diagnóstico, la definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y, además, actuar de consultor para aquellas unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes. De esta forma, los CSUR actúan a su vez como agentes de formación a otros profesionales de otros centros sanitarios del SNS.

Asimismo, los centros de referencia deben asegurar la continuidad asistencial en el proceso de transición de los pacientes desde la edad pediátrica a la adulta y coordinar a su vez esta continuidad entre niveles asistenciales.

En todo caso, existen otros centros que cumplen con los requerimientos europeos para ser considerados centros u hospitales de referencia para el tratamiento de los pacientes con hemofilia aunque no cuenten con la acreditación que lo identifica como CSUR. Estos centros cuentan con la especialización multidisciplinar necesaria para proporcionar una atención especializada a los pacientes con hemofilia.

Tal y como se ha remarcado a lo largo del documento, y siendo el motivo principal del abordaje de este Programa de Atención Integral, el manejo de las coagulopatías congénitas y, en concreto de la hemofilia, es complejo y precisa de la colaboración de un equipo multidisciplinar con formación y experiencia específica en este cometido.

Este hecho, unido a que las coagulopatías congénitas son consideradas, en general, como enfermedades raras dada su prevalencia; justifica la designación de centros de referencia para su atención.

El SNS cuenta con cuatro CSUR para la atención de las coagulopatías congénitas en España situados en los hospitales de: La Paz en Madrid; Vall d'Hebrón en Barcelona; La Fe en Valencia y Virgen del Rocío en Sevilla.

El propósito principal de estos centros de referencia será ofrecer a los pacientes una atención integral y de calidad, garantizar los tratamientos de profilaxis, y el manejo de complicaciones ortopédicas y del desarrollo de inhibidores, tanto en la edad pediátrica como en la edad adulta[2].

Sin embargo, desde el punto de vista de la planificación sanitaria, y con la necesidad de conciliar la vida escolar, profesional o social del paciente con Hemofilia, se debe tratar de hacer compatible el acceso a la atención de excelencia, junto con el control y seguimiento de su enfermedad crónica por parte de un centro de proximidad a su lugar de residencia habitual. Este hecho pasa por **establecer cauces de relación fluida entre profesionales, que permitan la formación y especialización de un mayor número de sanitarios en la atención a estas patologías; la puesta en marcha de flujos de pacientes y vías clínicas que faciliten la movilidad de los pacientes y su derivación entre centros, así como el uso de las nuevas tecnologías que permitan el uso de telemedicina**.

En base a todo lo expuesto, los miembros del panel de expertos han llevado a cabo algunas recomendaciones que permitan una planificación sanitaria que conjugue el acceso de los pacientes a un equipo de atención sanitaria de referencia en su patología, junto con la accesibilidad que ofrece el control rutinario en un centro de mayor proximidad.

- El diagnóstico y la pauta de tratamiento debe establecerse en una unidad de referencia, mientras que el seguimiento puede llevarse a cabo en un servicio de proximidad para el paciente, en coordinación con la unidad de referencia siempre que sea necesario.

- La figura del gestor de casos es fundamental para que los pacientes fluyan por el sistema, asegurando su continuidad asistencial.
- La puesta en marcha de modelos de dispensación farmacéutica en casa *(home delivery)* o en centros de proximidad para el paciente, favorece que el seguimiento a los pacientes pueda llevarse a cabo fuera de los centros de referencia.
- Debe verse a los CSUR como unidades de referencia no sólo para los pacientes, sino también para los profesionales, de forma que actúen como consultores para los profesionales de otros centros.
- Es indispensable crear el Registro Nacional de Pacientes, de forma que se tenga constancia de todos ellos, dónde son atendidos, qué tratamiento tienen prescrito, etc.
- Es necesario la elaboración y seguimiento de un Plan Nacional de Atención a la Hemofilia.

La especialización que requiere la atención a alguna de las enfermedades raras, precisa de una "n" de pacientes mínima. Por ello, a día de hoy, y articulando las medidas de coordinación señaladas, no parece que sean necesarios más centros de referencia para la atención de las coagulopatías congénitas.

5.4 Los registros de pacientes

Un registro de pacientes es un censo que recopila información sobre personas con diagnósticos o factores de riesgo específicos de una enfermedad. Los registros recogen datos, fundamentalmente clínicos, y contribuyen a la evaluación de resultados en salud. Además, contribuyen a conocer y poner de manifiesto de forma más real la prevalencia de la enfermedad, las necesidades de los pacientes y la predicción de las necesidades futuras. Por tanto, a la hora de establecer un programa específico para atender de forma integral la hemofilia, debe contemplarse la puesta en marcha de un registro nacional de pacientes.

En España no existe un registro de pacientes con hemofilia. Este hecho dificulta la toma de decisiones relativas a la planificación sanitaria, vigilancia de resultados, reclutamiento de pacientes para ensayos, etc.

Contar con un registro nacional de pacientes conllevaría muchos beneficios para el manejo de la hemofilia[3].

Los registros pueden ser liderados por Organizaciones de Pacientes, Sociedades Científicas, la Administración Sanitaria o bien optar por sistemas mixtos. En todo caso, se recomienda que la información sea accesible a aquellas instituciones que así lo soliciten de forma justificada, en aras de mejorar el conocimiento sobre la enfermedad, la investigación de nuevas opciones terapéuticas y la atención a los pacientes con hemofilia.

5.5 La coordinación fuera del ámbito sanitario

LA ESFERA ESCOLAR

El momento de iniciar la vida escolar puede suponer para los padres de un niño con hemofilia un momento de inseguridad y estrés emocional añadido. Se recomienda establecer una buena comunicación entre la familia y el entorno escolar, y los padres pueden ofrecer una información clara y práctica sobre este trastorno de la coagulación, que facilite la integración normalizada del niño, aunque la decisión de informar es exclusivamente de ellos[4].

Por parte del panel de expertos que ha trabajado en el Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia, se ha manifestado la necesidad de establecer mecanismos de coordinación con la esfera escolar que vayan más allá de la interlocución individual entre la familia y el centro escolar.

Por ello se deberían establecer programas de formación específica al profesorado en los centros en los que se cuente con algún alumno con hemofilia, por parte del coordinador de enlace o bien desde la Asociación de Pacientes mas cercana.

Se considera también recomendable incluir en esta colaboración tanto a los profesionales del Servicio de Urgencias como del equipo de AP más próximos al centro, para que puedan prestar una asistencia inmediata en el caso de que se presente una circunstancia que precise de atención sanitaria.

Las personas que estén en contacto con el niño hemofílico en el ámbito escolar deberían disponer de información acerca de[4]:

- Información acerca de la hemofilia; qué es y cómo se manifiesta.
- Teléfonos de personas de contacto para casos de emergencias y ayuda inmediata, tanto del entorno familiar como del Servicio de Urgencias de referencia más próximo al centro escolar).
- Información sobre primeros auxilios ante caídas, pequeñas heridas, contusiones, etc. que no precisen de atención sanitaria.
- Botiquín adaptado a las necesidades del paciente hemofílico.
- Información sobre la actividad física indicada.

EL ÁMBITO SOCIOSANITARIO

El aumento de la esperanza de vida en los pacientes con hemofilia va a precisar del establecimiento de cauces de relación específicos con el ámbito no sanitario más allá de la esfera escolar. Así, en el futuro próximo, deberán establecerse protocolos de actuación para personas con hemofilia de edad avanzada que vivan en residencias de la tercera edad o cuyo cuidado no esté a cargo de familiares si no de cuidadores formales.

MENSAJES clave

- La atención a la hemofilia precisa de la colaboración y coordinación entre distintos perfiles y especialidades para alcanzar una adecuada asistencia integral de las necesidades del paciente.
- La figura del gestor de casos cobra especial relevancia en los casos en los que intervienen profesionales de diferentes especialidades.
- Los CSUR son aquellos centros, servicios o unidades que dedican una buena parte de su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías y que han sido acreditados como tales por parte del Ministerio de Sanidad.
- El SNS cuenta con cuatro CSUR para la atención de las coagulopatías congénitas en España situados en el Hospital Universitario La Paz en Madrid; Hospital Universitario de Vall d'Hebrón en Barcelona; Hospital Universitario y Politécnico La Fe en Valencia y el Hospital Universitario Virgen del Rocío en Sevilla.
- Los registros de pacientes contribuyen a conocer mejor y poner de manifiesto la prevalencia de una enfermedad, las necesidades de los pacientes y la predicción de las necesidades futuras.

RECOMENDACIONES en materia de coordinación y planificación asistencial

- Promover la puesta en marcha de herramientas de gestión o de vías clínicas que impliquen y coordinen a todos los profesionales que intervienen en el control y seguimiento del paciente hemofílico.
- Establecer **mecanismos de comunicación y acceso rápido de los pacientes al sistema sanitario** a través de:
  - **Teléfono de contacto** con el servicio de Hematología/ unidad de Trombosis y Hemostasia, atendido en la medida de lo posible, por Enfermería especializada en el cuidado a los pacientes con coagulopatías.
  - **Acceso telemático** (correo electrónico) al servicio de Hematología/ unidad de Trombosis y Hemostasia, para consultas y notificación de eventos hemorrágicos automanejados por el paciente de forma domiciliaria.
  - Acordar consensuar y difundir con los profesionales de Urgencias los **procedimientos a seguir con los pacientes de hemofilia que acuden al servicio de Urgencias**.
  - Establecer **mecanismos para la atención urgente de los pacientes con hemofilia que precisan atención/valoración por parte de otras especialidades** como Rehabilitación, Traumatología, etc.
- Apostar por la **puesta en marcha de la figura del gestor de casos**, como elemento fundamental para la adecuada coordinación entre profesionales y entre centros de seguimiento/ tratamiento del paciente.
- Establecer **vías de colaboración entre los profesionales de los centros o unidades de referencia para la atención a las coagulopatías congénitas y los profesionales de otros servicios de Hematología** para colaborar en el seguimiento y control de los pacientes. En esta línea se propone que el diagnóstico y la pauta de tratamiento pueda establecerse en una unidad de referencia, mientras que el seguimiento pueda llevarse a cabo en un servicio de proximidad para el paciente, en coordinación con la unidad de referencia siempre que sea necesario.
- Promover la creación del **Registro Nacional de Pacientes con hemofilia** y que este sea accesible a aquellos profesionales o entidades que lo precisen.
- Llevar a cabo acciones encaminadas a conseguir la elaboración y seguimiento de un **Plan Nacional de Atención a la Hemofilia**.
- Establecer **programas de colaboración con la esfera educativa** y poner en marcha programas de formación específica al profesorado en los centros en los que se cuente con algún alumno con hemofilia en los que se debe implicar también, tanto a los profesionales de los Servicios de Urgencias como del equipo de AP más próximos al centro escolar.

Bibliografía:

1. Andalucía J de. Manual de la Gestión de Casos en Andalucía: Enfermeras gestoras de casos en el hospital. 2006
2. https://www.mscbs.gob.es/ profesionales/ CentrosDeReferencia/ docs/ Fesp/ Fesp68R.pdf).
3. Evatt, B. La guía para desarrollar un censo nacional de pacientes. Federación Mundial de Hemofilia. Año: 2005
4. Álvarez E, Bayón MP, Carnero J, Curats R, Fernández M.A, Fernández C, García S, Sánchez A. Guía de apoyo al paciente hemofílico y a sus familia. Año 2018. Disponible en: http://fedhemo.com/wp-content/uploads/2018/02/Guia-de-apoyo-al-paciente-hemof%C3%ADlico-y-a-sus-familias.pdf

6. El tratamiento de la hemofilia

El objetivo principal del tratamiento en un paciente con hemofilia es, en primer lugar, prevenir y, cuando esto no sea posible, tratar los episodios hemorrágicos que puedan sufrir mediante la administración de concentrados de FVIII o FIX o desmopresina (en el caso de hemofilia A leve y algunos casos de hemofilia A moderada[1].

Los episodios hemorrágicos deben ser tratados de forma precoz, preferiblemente en las primeras dos horas; por los que siempre es recomendable que los pacientes sean capaces de autoadministrarse su concentrado de factor en su domicilio. Para ello, es imprescindible que los pacientes, o familiares en el caso especialmente de los niños, tengan la formación adecuada para llevar a cabo la administración domiciliaria. Asimismo, también es fundamental el reconocimiento precoz de un episodio hemorrágico, para poder actuar con la máxima rapidez y reducir las consecuencias del mismo. Los pacientes suelen reconocer una serie de síntomas característicos (sensación de hormigueo) que preceden a la hemartrosis y que se conocen como "aura". El momento en el que aparece este aura, es cuando debe administrarse el tratamiento con concentrado de factor[1,2,3].

Los episodios hemorrágicos graves no deben tratarse en el domicilio, aunque sí es aconsejable que el paciente se administre una dosis de factor antes de acudir al centro hospitalario con el objetivo de reducir las consecuencias de la hemorragia.

El tratamiento con concentrados de factor en pacientes con hemofilia puede seguir un patrón a demanda; es decir, administrarse tratamiento cuando haya evidencia de hemorragia; o profiláctico, lo que supone un tratamiento continuo cuyo objetivo es mantener los factores de coagulación en niveles normales que permitan la prevención de episodios hemorrágicos.

El protocolo preventivo puede consistir en una profilaxis primaria, establecido antes de que el paciente sufra evidencias de deterioro músculo-articular o más de una hemorragia en una articulación grande; una profilaxis secundaria, que se inicia cuando aún no existe evidencia de deterioro músculo-articular, pero ya se han producido dos o más sangrados en articulaciones grandes; o una profilaxis terciaria, que se inicia cuando ya existe evidencia de afectación músculo-esquelética[2,4].

La profilaxis primaria es el tratamiento de elección en los pacientes con hemofilia grave y debe mantenerse, preferiblemente, durante toda la vida del paciente[1,3].

EL DESARROLLO DE INHIBIDORES

La administración de los concentrados de factor puede traer como consecuencia la aparición de aloanticuerpos anti-factor, conocidos como inhibidores, de la misma manera que en cualquier individuo la exposición a un antígeno frente al cual no se ha desarrollado tolerancia puede despertar una reacción de tipo inmune. La aparición de inhibidores frente al FVIII o FIX es la complicación más temida que puede aparecer en los pacientes con hemofilia[1].

Los inhibidores reducen la eficacia del tratamiento sustitutivo, incrementan el coste del tratamiento y además, aumentan la morbilidad asociada a la hemofilia.

La aparición de inhibidores sucede principalmente en pacientes afectos de hemofilia A y en aquellas formas más graves de la enfermedad. En pacientes con HA grave, la frecuencia de aparición de inhibidores oscila entre un 20-33% (aunque puede llegar hasta un 50% si se consideran los inhibidores transitorios de baja respuesta) y en hemofilias moderadas y leves, alrededor de un 5- 10%. En hemofilia B esta cifra se sitúa en el entorno del 3% en sus formas graves[5].

Tabla 3 Frecuencia en la aparición de inhibidores[6]

	Grave	Moderada	Leve	Total
Hemofilia A	20,7%	6,62%	1,95%	8,19%
Hemofilia B	3,85%	0,0%	0,0%	1,3%

Los inhibidores aparecen durante las etapas iniciales del tratamiento, generalmente durante las primeras 50 exposiciones y, especialmente, durante los primeras 20 días de exposición; tras tratamientos intensivos (de más de 5 días a dosis altas) y, en ocasiones, cuando la administración de los factores coincide con fenómenos inflamatorios que estimulan el sistema inmune, como vacunaciones, episodios hemorrágicos graves, cirugías o infecciones[1].

En el futuro próximo, es de esperar que los fármacos desarrollados a partir de terapia génica ofrezcan una nueva alternativa terapéutica a los pacientes con hemofilia.

6.1 La personalización del tratamiento

Tal y como demuestra la evidencia científica, la personalización de la profilaxis mejora los resultados del tratamiento de la hemofilia. Frente a los protocolos de tratamiento a demanda, basados en dosis fijas ajustadas al peso del paciente, la profilaxis debe individualizarse tanto como sea posible, en función de las características del paciente (edad, el acceso venoso, el fenotipo de sangre o la actividad física) y a las características del tratamiento para ofrecer la pauta óptima para cada paciente.

Tabla 4 Aspectos a tener en cuenta en la individualización del tratamiento

Paciente	Tratamiento
Edad	Tipo de factor
Peso	Posología
Aclaramiento plamático	Índice de recuperación *in vivo*
Patrón de sangrados	Nivel pico
Actividad física	Nivel valle
Estado articular	Semivida plasmática
Adherencia	Tiempo hasta alcanzar nivel diana
Grupo sanguíneo	Distribución extravalvular
Mutación gen F8	Eficacia
Nivel factor von Willebrand	Seguridad
Farmacocinética individual	Farmacocinética poblacional

Fuente: Elaboración propia a propuesta del Panel de Expertos.

La farmacocinética del FVIII y el FIX presenta una elevada variabilidad entre pacientes con hemofilia A y B. La monitorización farmacocinética permite conocer los parámetros fármaco-cinéticos individuales para ajustar mejor la profilaxis del paciente, consiguiendo una mayor protección frente a la aparición de sangrados.

Desde el panel de expertos que ha participado en el Programa de Atención Integral al Paciente con Hemofilia se recomienda la aplicación de un enfoque de profilaxis centrada en el paciente, que tenga en cuenta de manera integrada la farmacocinética individual de cada paciente, las variables clínicas (patrón sangrados, estado articular y actividad física) y la conveniencia del paciente; con la finalidad de alcanzar el objetivo de sangrado cero.

El Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia ha aplicado este enfoque en la individualización del tratamiento de la hemofilia durante los últimos años a un total de 195 pacientes tratados con 18 concentrado de factor diferentes (FVIII y FIX), realizando más de 450 estudios fármaco-cinéticos.

Los resultados preliminares han demostrado que los pacientes que eliminan más rápidamente el FVIII tienen una mayor tendencia a desarrollar sangrados. Tras un año de profilaxis personalizada a su farmacocinética, se ha observado que se reduce el número de sangrados espontáneos, lo que pone de manifiesto que una pauta de profilaxis guiada por el análisis fármaco-cinético es efectiva, ayuda a optimizar la posología, disminuye el número de sangrados espontáneos y reduce el consumo de FVIII.

La integración del farmacéutico hospitalario en el equipo asistencial de la Unidad de Hemostasia y Trombosis, contribuirá a la extensión de la individualización del tratamiento profiláctico, al fomento de la práctica de métodos innovadores para el control de la adherencia, así como al desarrollo de proyectos de investigación.

La cooperación entre especialistas del equipo asistencial y la Farmacia Hospitalaria permitirá una optimización de los tratamientos así como el análisis de su impacto en la mejora de los resultados en salud de los pacientes.

La incorporación a la vida cotidiana de herramientas como las pulseras y aplicaciones de control de la actividad, son una oportunidad de mejora en el ámbito de la individualización de la profilaxis en relación a la actividad física que lleva a cabo cada paciente, mejorando así el control de los sangrados y permitiendo una mayor actividad física de forma segura.

Algunos de los beneficios que se han percibido con la aplicación de la profilaxis personalizada son:

- Un mejor ajuste de la frecuencia de dosificación y del nivel valle objetivo en función del patrón de sangrados, el estado articular, el estilo de vida y la actividad física y las preferencias del paciente.
- El uso de modelos poblacionales facilita el empleo de la farmacocinética en la práctica clínica al disminuir el número de muestras y dar más flexibilidad.
- Permite detectar la asociación entre la aparición de sangrados y los niveles de factor, ayudando a conocer la causa de sangrado para actuar sobre ella.
- Ayuda a establecer recomendaciones de actividad física en función del grado de cobertura a lo largo de la semana, adaptándose a cada paciente.
- Fomenta la formación del paciente, en cuanto a la importancia de ser adherente al tratamiento.
- Reduce potencialmente los costes generales del tratamiento al conseguir la optimización del mismo.
- Realiza el cambio *(switch)* guiado por farmacocinética entre diferentes tratamientos, como el paso de los FVIII con vida media estándar a los de vida media extendida.

6.2 La adherencia al tratamiento

Se entiende por adherencia el grado hasta el cual la conducta del paciente, en términos de tomar medicamentos, seguir dietas o realizar cambios en el estilo de vida, coinciden con la prescripción clínica[7].

La no adherencia al tratamiento provoca mal control de la enfermedad, aumento del coste sanitario, peor resultado clínico y pérdida de la calidad de vida relacionada con la salud[8,9].

Actualmente existe una baja adherencia a los tratamientos crónicos que oscila entre un 30-70% con una media del 50 % en los países desarrollados. Esto hace que disminuya la efectividad del fármaco, aumenten las posibilidades de efectos adversos, interacciones y mayores costes sanitarios.

En el tratamiento de la hemofilia, tal y como se ha reiterado a lo largo del documento, la adherencia y el cumplimiento terapéutico es un aspecto fundamental para reducir la probabilidad de sangrados y reducir la morbilidad asociada a estos.

No sólo es importante recalcar la importancia del cumplimiento terapéutico en términos de adherencia farmacológica sino también, en lo que respecta a las pautas de actividad física y vida saludable que tienen un importante impacto en el mantenimiento de la calidad de vida de los pacientes con hemofilia.

Por ello, se recomienda en primer lugar, trabajar de forma adecuada la formación y concienciación del paciente para que este asuma la responsabilidad que tiene con el cumplimiento de las pautas terapéuticas y su comportamiento activo frente al cuidado de su salud. Así como, en un segundo lugar, poner en práctica herramientas innovadoras que ayuden a controlar la adherencia de los pacientes con su tratamiento.

En esta labor de control de la adherencia deberán participar todos los profesionales que intervienen en la atención al paciente: facultativos, enfermería y farmacéuticos.

En una revisión bibliográfica llevada a cabo por un grupo de trabajo de enfermeras del servicio regional de salud de Castilla y León (SACYL) se trató de identificar intervenciones eficaces de enfermería en la mejora de la adherencia de los pacientes.

De forma general, las estrategias que aparecen más frecuentemente descritas en la literatura científica podrían agruparse en las siguientes categorías[10,11,12,13,14]:

- Reducción de la complejidad del tratamiento; menos fármacos, menos dosis, menor frecuencia de las administraciones, etc.
- Información/educación del paciente; aunque los resultados de su eficacia son heterogéneos, sí parece razonable asegurarse de que el paciente dispone de la información adecuada sobre su tratamiento y sobre la importancia de cumplir con su pauta de administración.
- Intervenciones sobre el comportamiento. Parece que cuando el paciente percibe que el cumplimiento le va a reportar beneficios en su evolución, es más adherente que en caso contrario. Las intervenciones conductuales más comunes son los recordatorios ya sea por correo, teléfono, email o mediante visitas domiciliarias.
- Motivación del paciente, por ejemplo a través de técnicas grupales.
- Apoyo social y familiar.
- Mejora de la comunicación profesional-paciente.
- Técnicas combinadas.

En todo caso, sí que parece que la continuidad en la atención junto con un exhaustivo seguimiento del paciente parece mejorar la adherencia[15].

6.3 La optimización del tratamiento farmacológico

Cuando hablamos de optimización en el tratamiento de pacientes con hemofilia los objetivos que se persiguen son la individualización del mismo, la disminución del número de sangrados, la reducción al mínimo posible de las administraciones, la mejora de la calidad de vida y la mejora de la eficiencia.

Las ventajas de la puesta en marcha de un modelo para la optimización del tratamiento de los pacientes con hemofilia se puede encontrar tanto en los aspectos relacionados con el paciente, en cuanto a la mejora de la calidad de vida y la satisfacción con la atención sanitaria; en aspectos clínicos como la obtención de mejores resultados en salud, mejor manejo de la enfermedad y mayor seguridad para el paciente; como en los aspectos económicos, ya que la optimización reduce costes (directos e indirectos) y contribuye a la sostenibilidad del sistema sanitario.

Para la identificación de los pacientes en los que se puede optimizar el tratamiento, se sometió a consideración de expertos el modelo que un grupo de 16 farmacéuticos hospitalarios de diferentes centros del SNS habían desarrollado a lo largo de varias sesiones de trabajo durante los años 2019 y 2020 y que, posteriormente, fue validado por un grupo de trabajo formado por farmacéuticos hospitalarios y hematólogos.

El modelo propone partir de una identificación de pacientes cuyos tratamientos sean optimizables. Para ello se propone tener en cuenta el perfil del paciente, criterios fármaco-cinéticos, fármaco-económicos y otros criterios que pueden influir en la elección del tratamiento más ajustado a las necesidades de cada paciente.

Figura 8 Propuesta de análisis para la identificación de pacientes con tratamiento optimizable

En el análisis del perfil del paciente deberán tenerse en cuenta criterios relacionados con la administración del tratamiento, para reducir el número de infusiones e incrementar la adherencia, mejorando el día a día del paciente; y criterios relacionados con el estado de salud y la calidad de vida del paciente que han de tener presente la percepción de eficacia del tratamiento, su conciencia respecto a los beneficios obtenidos y su compromiso con el cuidado de su salud.

Asimismo, en cuanto a los criterios fármaco-cinéticos deberá analizarse la farmacocinética individual de cada paciente. Por lo que respecta a los fármaco-económicos, deberá atenderse a la reducción de costes no sólo directos, sino también indirectos, es decir, una menor morbilidad genera una menor carga asistencial.

Finalmente hay otros criterios relacionados con las preferencias del paciente que también deberán ser tenidos en cuenta a la hora de la identificación de los pacientes candidatos a optimizar su tratamiento.

MENSAJES clave

- El objetivo principal del tratamiento en un paciente con hemofilia es, en primer lugar prevenir y, cuando esto no sea posible, tratar los episodios hemorrágicos mediante la administración de concentrados de factor.
- La administración de los concentrados de factor puede traer consigo la aparición de aloanticuerpos anti-factor, conocidos como inhibidores. La aparición de inhibidores frente al FVIII o FIX es la complicación más temida que puede aparecer en los pacientes hemofílicos.
- La personalización de la profilaxis mejora los resultados del tratamiento de la hemofilia.
- La no adherencia al tratamiento provoca mal control de la enfermedad, aumento del coste sanitario, peor resultado clínico y pérdida de la calidad de vida relacionada con la salud.

RECOMENDACIONES para mejorar y optimizar el tratamiento en los pacientes con hemofilia

- Se recomienda, siempre que los recursos humanos disponibles lo permitan, **la implicación de un profesional de Farmacia Hospitalaria en el equipo asistencial** para alcanzar la atención óptima e integral del paciente así como la personalización del tratamiento profiláctico en cada uno de ellos.
- Establecer **mecanismos que faciliten y aseguren el cumplimiento terapéutico** de los pacientes, como también, poner en marcha **procedimientos que permitan su seguimiento** por parte de los diferentes agentes implicados en su atención (Enfermería, farmacéuticos hospitalarios, facultativos, trabajadores sociales, asociaciones de pacientes, etc.) así como la participación de estos en mejorar la concienciación sobre la importancia de la adherencia.
- Con el objetivo de que los pacientes alcancen el mejor nivel de calidad de vida posible, se recomienda **trabajar para asegurar el acceso equitativo a la innovación farmacológica** disponible en función de la situación clínica y biopsicosocial de cada paciente.
- Es recomendable la puesta en marcha **de mecanismos que faciliten la retirada de fármacos por parte de los pacientes** que ayuden a mejorar el acceso a los mismos y el cumplimiento terapéutico, evitando desplazamientos al centro hospitalario a través de mecanismos como la "telefarmacia" o el *home delivery*.
- **Impulsar el acceso al estudio fármaco-cinético de todos los pacientes con hemofilia** para definir el tratamiento de forma personalizada, optimizar el mismo, y ajustar la dosis necesaria a las circunstancias propias de cada paciente.
- Fomentar el **desarrollo y uso de las aplicaciones para teléfonos móviles** que, en función del estudio fármaco-cinético, informen al paciente del nivel estimado de factor que tiene en un momento dado y así poder adaptar sus actividades al mismo.
- Se recomienda la puesta en marcha de iniciativas que permitan la **optimización del tratamiento en los pacientes de Hemofilia A y Hemofilia B** en base al perfil del paciente, y a criterios fármaco-cinéticos, farmaco-económicos y otros, que puedan ser tenidos en cuenta en la individualización del tratamiento.

Bibliografía:

1. González JR, Aguilar C, Aguilera C, Bastida JM, Cantalejo RH, Cebeira MJ, de Cecilia AM, Fisac R et al. Guía asistencial de hemofilia en Castilla y León. Grupo de hemostasia y trombosis. Asociación Castellano-Leonesa de hematología y Hemoterapia. Año: 2015. Disponible en: http://www.sclhh.org/docsconsenso. Html.
2. White GC 2nd, Rosendaal F, Aledort LM, Lusher JM, Rothschild C; Ingerslev J et al. Definitions in hemophilia. Recommendation of the scientific subcommittee on factor VIII and factor IX of the scientific and standardization committee of the International Society on Thrombosis and Haemostasis. Thromb Haemost 2001; 85:560.
3. Bolton-Maggs PH, Pasi KJ. Haemophilias A and B. Lancet. 2003;36: 1801-9)
4. Srivastava A., Brewer A.K, Manser-Bunschaten E.P, Key N.S, Kitchen S, Llinás A, et al. Grupo de Trabajo sobre Guías de Tratamiento, en representación de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH). Guía para el tratamiento de la hemofilia. 2ª ed. Año 2012. Canadá. Disponible en: http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1513.pdf
5. Hay CRM, Brown S, Collins PW, et al. The diagnosis and management of factor VIII and factor IX inhibitors: a guideline from the United Kingdom Haemophilia Centre Doctors Organization. Br J Haematol. 2006;133: 591-605
6. Bleeding Disorder Statistics for 2011-2012. http://www.ukhcdo.org/ annReport.htm
7. Haynes RB, Taylor DW, Sackett DJ et al. Compliance in heart care. Baltimore: Johns Hopkins University Press. 1976, 516
8. Gutiérrez-De Montes S; González-Bustillo MªB; Fernández-Ramajo MªA. Intervenciones de enfermería eficaces en la adherencia terapéutica de los usuarios. SACYL, Junta de Castilla y León Año 2010.
9. Organización Mundial de la Salud. Adherencia a los tratamientos a largo plazo. Pruebas para la acción. Año 2004.
10. Orueta R. Estrategias para mejorar la adherencia terapéutica en patologías crónicas. Inf Ter Sist Nac Salud 2005;29(2):40-8.
11. Osterberg L, Blaschke T . Adherence to medication. N Engl J Med 2005;353(5):487-97
12. Bonafont X, Costa J. Adherencia al tratamiento farmacológico. Butlletí d'informació terapèutica 2004;16(3):9-14. Disponible en: http://www.gencat.net /salut/depsan/units/sanitat/pdf/esbit304.pdf
13. McDonald HP, Garg AX, Haynes RB. Interventions to enhance patient adherence to medication prescriptions. Scientific review. JAMA 2002;288:2868-79
14. Roca-Cusachs A. Estrategias de intervención para mejorar la adherencia. Med Clin 2001;116 (Supl 2):56-62
15. Brookhart MA, Patrick AR.Physician follow-up and provider continuity are associated with long-term medication adherence: a study of the dynamics of statin use. Arch Intern Med. 2007 Apr 23;167(8):847-52

7. Las necesidades de los pacientes

La hemofilia, como enfermedad crónica y compleja, tiene un impacto en los pacientes que va más allá del ámbito estrictamente clínico, afectando a cada uno de los aspectos de la vida de los pacientes y de su entorno.

Desde la infancia y durante la vida adulta, la enfermedad y el tratamiento están muy presentes en los diferentes ámbitos de la vida de los pacientes y de sus familias.

Ante esta realidad, es conveniente que las necesidades del paciente con hemofilia se contemplen y se aborden desde una perspectiva bio-psico-social.

Desde un abordaje integral, el impacto de la enfermedad en la vida del paciente podrá gestionarse e integrarse para conseguir la menor afectación posible a su cotidianeidad.

A lo largo del documento se han tratado de recoger, de forma directa o indirecta, las diferentes necesidades que presenta el paciente con hemofilia, así como sus familiares especialmente en los primeros años de vida cuando la gestión de la enfermedad depende, fundamentalmente, de los padres. De hecho, un adecuado afrontamiento de la enfermedad durante la infancia por parte de los padres, tanto desde el punto de vista clínico y de cuidados como emocionalmente, dará lugar a un adulto con hemofilia capaz de manejar su enfermedad y el impacto de esta en su esfera personal, con la suficiente solvencia y responsabilidad, sin impedirle llevar una vida normal y de calidad.

De forma resumida, podría decirse que **la principal necesidad de los pacientes con hemofilia podría ser resumida en tener un acceso ágil a un equipo multidisciplinar para la atención integral de su patología y capaz de proporcionarle las herramientas necesarias para gestionar su enfermedad tanto desde el punto de vista clínico como emocional**.

Las recomendaciones recogidas en este Programa de Atención Integral a los Pacientes con Hemofilia van dirigidas a cubrir de manera óptima y en las mejores condiciones de equidad a lo largo de todo el SNS, esta necesidad de abordaje multidisciplinar e integral.

A continuación, se concretan más algunas de las necesidades expuestas por los pacientes, que vienen a complementar lo recogido a lo largo de todo este documento.

7.1 Necesidades sanitarias

Como ya se ha señalado, los pacientes con hemofilia precisan de un acceso ágil a un equipo multidisciplinar con experiencia en el tratamiento de los pacientes con hemofilia o coagulopatías congénitas.

Tal y como se ha identificado anteriormente, este equipo debe estar conformado por el Hematólogo y la enfermera de hematología con formación específica en el cuidado de pacientes con coagulopatías, el especialista en Traumatología, Rehabilitación, Psicología, fisioterapeuta, internista, farmacéutico hospitalario, así como tener establecido unos cauces de coordinación y relación fluida con otras especialidades que pueden intervenir en momentos específicos del proceso asistencial u otras de las identificadas en el capítulo dedicado a la coordinación asistencial.

Es necesario mencionar de nuevo la importancia de la formación del paciente, y de la necesidad de tener en cuenta la relevancia que a lo largo de la vida del paciente debe darse a la información clínica que se ofrece al paciente.

En esta labor educativa, deben participar todos los profesionales que intervienen en el proceso asistencial, con especial relevancia por parte del hematólogo y la enfermera de Hematología, así como de aquellos especialistas encargados de velar por la salud músculo-esquelética del paciente, entre los que se encuentran sea el médico rehabilitador, el fisioterapeuta, el traumatólogo o el reumatólogo.

Como paciente crónico, el hemofílico se convertirá en un paciente experto, capaz de adoptar una postura activa en cuanto a la toma de decisiones respecto a su enfermedad, fortaleciendo la relación médico paciente y la toma de decisiones compartidas.

Esta información sanitaria debe incluir de forma especifica la información sobre los tratamientos disponibles y aconsejados para cada caso clínico, de forma que el paciente conozca las alternativas terapéuticas disponibles.

Cabe destacar en este punto la importante labor educativa y formativa que llevan a cabo las asociaciones de pacientes. En el caso concreto de la hemofilia, FEDEHEMO, la Federación Española de Hemofilia, lleva a cabo una importante tarea en este sentido.

A través de su web **(www.fedhemo.com)** y de su actividad cotidiana desarrollan actividades educativas y de apoyo a los pacientes y familias que, además de ofrecer recursos formativos acerca de la hemofilia y otras coagulopatías congénitas, suponen un importante apoyo para quienes las sufren.

Entre los aspectos sanitarios, de forma reiterada tanto pacientes como profesionales, ponen el acento en una necesidad asistencial que, en la actualidad, no se encuentra cubierta de manera óptima por parte del sistema público de salud y que debería ser tenida en cuenta en el caso concreto de los pacientes con hemofilia. Se trata de la salud bucodental.

LA ATENCIÓN BUCODENTAL A LOS PACIENTES CON HEMOFILIA

Para las personas con hemofilia es fundamental contar con una buena higiene oral, a fin de prevenir las enfermedades periodontales y las caries que dan lugar al sangrado de encías[1,2].

Los pacientes deben someterse a controles dentales de forma regular, desde el comienzo de la dentición[1]. Asimismo, es aconsejable que los pacientes de entre 10 y 14 años se sometan a una revisión de ortodoncia a fin de evaluar si existe algún problema relacionado con la superposición de piezas dentales que pueda ocasionar enfermedades periodontales.

Para facilitar este control exhaustivo de la salud bucodental en los pacientes hemofílicos, **se recomienda evaluar por parte de los distintos sistemas regionales de salud la financiación de la salud bucodental completa para este colectivo de pacientes**.

Es importante recordar que, antes de cualquier intervención dental, deberá solicitarse consejo terapéutico al hematólogo, en especial en caso de hemofilia grave y aún más cuando existe inhibidor. Se aconseja, por lo tanto, la coordinación entre el odontólogo y el hematólogo para asegurar una atención bucodental segura a los pacientes con hemofilia.

Asimismo habrá que advertir a los pacientes de que deben informar inmediatamente al dentista y/o al hematólogo de cualquier síntoma como inflamación, disfagia o ronquera que aparezca unas horas después de una manipulación dental[1,3].

En el caso de los pacientes portadores de una prótesis articular, las GPC recomiendan la administración de profilaxis antibiótica antes de la intervención bucodental.

7.2 Necesidades psicológicas y emocionales

En reiterados apartados de este documento, se ha hecho mención al impacto que la hemofilia puede tener en los pacientes en el ámbito psicosocial. Se trata de una enfermedad crónica, hoy por hoy incurable, que condiciona la vida del paciente y de su entorno, con un tratamiento invasivo y doloroso. Además, hay que tener en cuenta que, durante los primeros años, es la familia la encargada de manejar la situación porque el paciente es demasiado pequeño para asumirlo.

Por ello, es necesario plantear un abordaje emocional como parte esencial del tratamiento y atención integral, que incorpore tanto al paciente como a sus familiares, para que las interferencias de la enfermedad no impidan un desarrollo evolutivo normalizado en cualquiera de las etapas de la vida.

EL APOYO PSICOLÓGICO A LOS PACIENTES CON HEMOFILIA

El diagnostico de una enfermedad como la hemofilia, crónica y hereditaria, supone un impacto para cualquier paciente y familia. Implica un proceso de crisis y desorganización inicial que se ha de ir canalizando para lograr una aceptación de la misma, y finalmente, una adaptación. Que permita un manejo y afrontamiento adecuado clínico como psicosocial que suponga la integración normalizada al entorno.

En general, los afectados de hemofilia padecen un impacto psicosocial, tanto en la aceptación de la enfermedad, en su enfrentamiento a la misma, con el tratamiento y en el automanejo; como también en lo que se refiere a la influencia de la enfermedad en sus relaciones familiares y sociales[4].

Tal y como se ha descrito en algunos estudios, los padres de niños hemofílicos refieren que sus hijos presentan un peor estado físico, con más limitaciones[5] y la mayoría de ellos manifiestan que la hemofilia afecta a las actividades de estos, algunas veces o siempre[6].

Por lo que respecta a la población adulta con hemofilia, también ellos mismos refieren experimentar niveles significativamente más bajos de calidad de vida percibida en comparación con la población general[7].

Una adecuada formación, y unas herramientas que permitan hacer frente a la enfermedad y a sus consecuencias, contribuirán a alcanzar mejores resultados en salud y mejor calidad de vida para los pacientes.

Por ello **se recomienda, en la medida de lo posible, atender esta necesidad de una forma gradual**, empezando por la **atención a los padres de los niños con hemofilia recién diagnosticados** e ir extendiendo la atención a lo largo de todas las etapas de su vida.

Es necesaria la puesta en marcha de programas de atención psicológica desde la infancia, que ayuden a los padres del niño con hemofilia a aceptar el diagnóstico, para lo que es importante que se les aporte gradualmente la información básica sobre la hemofilia, y que les ayude a adaptarse a la situación, y luego puedan transmitir esa responsabilidad y autonomía de forma creciente a su hijo[1].

Las actuaciones, enfoque y necesidades de apoyo especifico irán evolucionando con el tiempo y adaptándose en relación a la edad y circunstancias que vaya atravesando el paciente y sus familias.

En este sentido, el programa de intervención para el apoyo psicosocial del paciente con hemofilia y su familia no será igual en los primeros años del paciente que durante la adolescencia.

En García-Dasí et al. (2016)[8] se ofrecen algunas recomendaciones sobre las áreas de trabajo prioritarias para el trabajo de apoyo psicológico a las familias en el momento del diagnóstico, durante la infancia del paciente y en su adolescencia.

El apoyo psicosocial en el momento del diagnóstico

En esta fase es importante facilitar la comunicación entre la familia y el equipo médico, para que se conforme una alianza que ayude a la familia en la aceptación de la enfermedad, la comprensión de sus características y la toma de las primeras decisiones con respecto al tratamiento del paciente y sus implicaciones.

Asimismo es importante prestar apoyo específico para acompañar a la familia en el impacto que supone el diagnóstico, las reacciones e implicaciones del mismo.

Desde este momento habrá que trabajar en la importancia de la adherencia terapéutica, para que esta sea percibida como una tarea importante para el paciente y la familia.

Es importante señalar que cada familia es distinta y presenta unas características específicas. Por ello, el profesional debe escuchar, percibir y apoyar las necesidades de cada familia. La clave en este momento es guiar, apoya e informar[8].

El apoyo psicosocial en la infancia

La actitud que el paciente perciba de sus padres frente a la enfermedad en esta época será la que probablemente repita y sea transferida a cualquier ámbito; familiar, escolar; en el que el niño se relacione.

En estos primeros años, los padres descubrirán aspectos biológicos y médicos de la hemofilia que todavía no han tenido la oportunidad de experimentar y, en consecuencia, será también un período de toma de decisiones en el que necesitaran del apoyo psicosocial adaptado a sus necesidades para poder afrontarlas en condiciones óptimas.

En este sentido, el aprendizaje de la administración del factor de tratamiento por vía intravenosa será uno de los momentos críticos para los padres, que generará problemas de estrés y ansiedad, ante el miedo de hacer daño a su hijo.

En estos primeros años del niño con hemofilia, los padres deberán tomar decisiones acerca del inicio del tratamiento profiláctico. Este inicio se produce en edades muy tempranas, entre el primer y segundo año de vida del paciente, cuando en muchos casos los niños no han presentado episodios de sangrado, lo cual conlleva que los padres no perciban la gravedad o vulnerabilidad de sus hijos ante estos eventos. Este hecho dificultará la toma de decisiones.

También será en estos años cuando los padres deban decidir sobre el cuidado del niño durante el tiempo de su jornada laboral. Tanto si se opta porque el niño permanezca en casa al cuidado de una tercera persona, o por un centro escolar infantil, los padres deberán proporcionar la información necesaria sobre la hemofilia, los riesgos y pautas de actuación de la forma clara y precisa.

Tal y como ya se ha indicado que debe hacerse en la etapa previa, trabajar con los padres la importancia de la adherencia al tratamiento será también uno de los objetivos principales de esta etapa. La literatura indica que la buena adherencia se adquiere durante la infancia[9,10].

En resumen, los principales objetivos del apoyo psicosocial a los pacientes y familiares en esta época deben centrarse en:

- Promover un conocimiento adaptativo de la hemofilia y su manejo

- Ofrecer soporte a la familia del niño con hemofilia en las primeras experiencias con la enfermedad que se darán en esta edad como los sangrados, inicio de nuevos tratamientos, hospitalizaciones, etc.
- Acompañar y formar a la familia en el momento del inicio de la profilaxis e incidir en el adiestramiento en la autoadministración del tratamiento.
- Trabajar en la concienciación sobre la importancia de la adherencia, promoviendo la alianza entre el paciente y su equipo asistencial, para minimizar los problemas de cumplimiento terapéutico en la adolescencia.
- Promover hábitos de vida saludables y el mantenimiento de una actividad física adaptada a las características del paciente.
- Apoyar y guiar al niño con hemofilia en el inicio de su autonomía y la concienciación sobre su enfermedad y los límites de su cuerpo ayudándole a desarrollar estrategias adaptativas a sus condiciones.
- Promover la integración social del niño con hemofilia fortaleciendo la relación y coordinación entre la esfera sanitaria, escolar y familiar.

El apoyo psicosocial en la adolescencia:

La transición entre la infancia y la adolescencia supone un momento de cambio, en el que se va a completar la definición de la identidad social e individual de la persona.

En esta época el paciente con hemofilia deberá asumir de forma autónoma la responsabilidad de su autocuidado.

Las recomendaciones a seguir para proporcionar el apoyo adecuado en esta etapa serán[8]:

- Evaluar en detalle el conocimiento que el paciente tiene sobre la enfermedad y las herramientas para su manejo.
- Valorar el impacto de la hemofilia en la vida diaria del paciente así como en sus planes de futuro.
- Potenciar su involucración en el manejo y cuidado de su hemofilia, el conocimiento de la enfermedad y los riesgos que esta implica.
- Promover una comunicación eficaz de sus necesidades para poder adaptar su tratamiento a las mismas.
- Trabajar con los padres el traspaso de la responsabilidad sobre el manejo de la enfermedad hacia su hijo, asumiendo un papel secundario en beneficio del paciente y de su autonomía.

De manera más global, la Guía de manejo de la hemofilia de la WHF recomienda[2] desarrollar un programa de intervención que haga hincapié en:

- Ofrecer toda la información posible respecto a los aspectos físicos, psicológicos y emocionales que rodean la enfermedad de forma que tanto el paciente como sus familiares puedan comprender.
- Ser abiertos y sinceros con el paciente y sus familiares con respecto al impacto de la enfermedad y sus cuidados.
- Permitir que el paciente y sus familiares trabajen con sus emociones y hagan las preguntas que necesiten.
- Hablar con los niños afectados y no solo con sus padres. Los niños, por lo general entienden bastante sobre su enfermedad y pueden gestionar sus emociones.
- Si hay hermanos, recordar a los padres que no desatiendan a los que gozan de buena salud.
- Alentar a los pacientes a que participen en actividades de ocio tanto en casa como en el ámbito escolar o laboral.
- Buscar y ofrecer el apoyo de las organizaciones de pacientes o grupos de pacientes expertos.

Del mismo modo, deberá establecerse una adecuada relación con la esfera social a través de trabajadores sociales, terapeutas ocupacionales, etc. en caso de que se detecten situaciones que requieran de una intervención de estas disciplinas.

La atención y apoyo emocional al paciente con hemofilia debe desarrollarse a lo largo de toda su vida, no sólo la infancia, aunque esta pueda ser una de las etapas de mayor vulnerabilidad y mayor necesidad, especialmente por parte de las familias.

Aún así, no debe descuidarse la atención psicosocial a los pacientes a lo largo de su vida, en otros momentos vitales como la adolescencia o la edad adulta, en los que las necesidades de información, formación y apoyo estarán relacionadas con otros aspectos como la relación entre la enfermedad y la sexualidad, la conciliación de la vida laboral, etc.

Asimismo, debe atenderse también al colectivo de mujeres portadoras, ya que en algunas de ellas pueden aparecer sentimientos de culpabilidad ante la enfermedad transmitida a su hijo con el consecuente impacto en la vida afectiva y familiar.

En definitiva, será recomendable el poder disponer de los mecanismos necesarios para el acceso a la atención psicológica de los pacientes con hemofilia. En este sentido, puede resultar útil el diseñar un mapa de recursos disponibles para el acceso a esta atención psicosocial, que no siempre podrá prestarse en los centros sanitarios en los que se lleva a cabo el seguimiento hematológico del paciente, pero sí para que desde allí puedan ser derivados o los pacientes sepan a dónde acudir y los profesionales a dónde derivar. En este mapa deben tenerse en cuenta tanto los recursos disponibles en el sistema sanitario como los generados en el marco de las asociaciones de pacientes, grupos de pacientes expertos, grupos de apoyo familiar, etc.

En este sentido, es importante destacar el papel realizado por las asociaciones de pacientes también en este ámbito, las cuales cuentan entre sus actividades y servicios este apoyo psicosocial a los pacientes y familias; como también llevan a cabo actividades de ocio tales como los albergues para padres de niños con hemofilia, campamentos formativos para niños adolescentes y jóvenes en verano, etc.

7.3 Necesidades en el ámbito laboral, escolar y social

Anteriormente, en el capítulo dedicado a la coordinación asistencial, ya se ha puesto de manifiesto la necesidad de establecer cauces de comunicación con la esfera escolar en aquellos centros en los que hay algún niño escolarizado con hemofilia.

Concretamente, se ha recomendado que sean los padres en primer lugar los que informen al centro de las características de su hijo, el cual no necesita una atención especial sino en algunos aspectos. En estos casos, a solicitud de las familias pueden llevar algún informe con recomendaciones básicas del hematólogo o bien ser acompañados por un miembro de la Asociación de pacientes. En segundo lugar, también se pueden ofrecer algunas acciones formativas al profesorado y/o dirección, y ofrecer unas pautas concretas sobre cómo actuar ante cualquier evento que pueda requerir de asistencia al niño con hemofilia, unas indicaciones o sobre cómo debe estar dotado el botiquín del centro escolar para poder dar respuesta a las necesidades del niño con hemofilia.

En este sentido, FEDHEMO cuenta con un cuadernillo para profesores cuya difusión puede resultar de ayuda en los casos en los que no existan protocolos de actuación establecidos con el sistema sanitario.

Por lo que respecta al ámbito laboral, por parte de los pacientes existe una reivindicación necesaria y sobre la que, a consideración del panel de expertos que ha formado parte de este programa de Atención Integral, debería poder llevarse a cabo una reflexión así como disponer de las herramientas necesarias para poder atenderla. Se trata del reconocimiento de la hemofilia y todas las coagulopatías congénitas en el nuevo baremo de valoración de la discapacidad.

La hemofilia genera una discapacidad, en muchos casos, invisible, algo que, unido a su baja prevalencia, hace que sea una patología poco tenida en cuenta en la políticas públicas, en los medios de comunicación y desconocida por la opinión pública.

También sería conveniente llevar a cabo iniciativas que contribuyan a dar visibilidad a la hemofilia y que permitan generar soluciones para las necesidades no cubiertas de los pacientes. En este sentido, tener en cuenta circunstancias especiales como los pacientes con menores a su cargo o padres con niños con hemofilia, las dificultades añadidas de los pacientes en el acceso al mercado laboral o poder contar con mecanismos para la jubilación anticipada; son algunas de las reivindicaciones que en el plano laboral y social persiguen los pacientes y que se deben dar a conocer a las diferentes administraciones.

MENSAJES clave

- Como enfermedad crónica y compleja, el impacto de la hemofilia en los pacientes va más allá del ámbito estrictamente clínico.
- La atención psicológica al paciente hemofílico es una necesidad que debe ser cubierta en un modelo de atención integral al paciente.
- Para las personas con hemofilia, es fundamental contar con una buena higiene oral a fin de prevenir las enfermedades periodontales y las caries que dan lugar al sangrado de encías y a intervenciones odontológicas con riesgo de sangrado.
- Las organizaciones de pacientes desarrollan una importante labor en materia de formación, información, apoyo y acompañamiento a los pacientes con hemofilia y sus familiares.

RECOMENDACIONES para atender otras necesidades de los pacientes

- **Difundir las actividades llevadas a cabo por las organizaciones de pacientes e implicarlas en la planificación** de planes de salud, propuestas de mejora de procesos asistenciales así como otras actuaciones que puedan ser puestas en marcha para la mejora de la atención de la hemofilia.
- Promover la evaluación por parte de los sistemas regionales de salud de la financiación de la **asistencia de salud bucodental completa** a los pacientes con hemofilia a lo largo de toda su vida.
- Promover la puesta en marcha de los **mecanismos necesarios para el acceso a la atención psicológica de apoyo** en los momentos cruciales de la enfermedad: ayuda a las familia en el diagnóstico, adolescencia, madres portadoras ante el deseo de maternidad, etc.
- Diseñar un **mapa de recursos disponibles para el acceso a la atención psicosocial** para que los pacientes sepan a dónde recurrir, y los profesionales a dónde derivar. En este mapa deben tenerse en cuenta tanto los recursos disponibles en el sistema sanitario como los generados en el marco de las asociaciones de pacientes, grupos de pacientes expertos, grupos de apoyo familiar, etc.

- Promover las acciones oportunas para que **la hemofilia y otras coagulopatías congénitas sean reconocidas en el baremo de discapacidad**.
- Poner en **marcha acciones de comunicación, con la colaboración de profesionales, pacientes y gestores sanitarios, para dar visibilidad a la hemofilia, dar a conocer la enfermedad, desterrar mitos sobre la misma y luchas contra la estigmatización de los pacientes**.

Bibliografía:

1. Srivastava A., Brewer A.K, Manser-Bunschaten E.P, Key N.S, Kitchen S, Llinás A, et al. Grupo de Trabajo sobre Guías de Tratamiento, en representación de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH). Guía para el tratamiento de la hemofilia. 2ª ed. Año 2012. Canadá. Disponible en: http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1513.pdf
2. Friedman M, White B, Dougall AJ. An audit of the protocol for the management of patients with hereditary bleeding disorders undergoing dental treatment. J Disab Oral Health 2009;10(4):151-55
3. González JR, Aguilar C, Aguilera C, Bastida JM, Cantalejo RH, Cebeira MJ, de Cecilia AM, Fisac R et al. Guía asistencial de hemofilia en Castilla y León. Grupo de hemostasia y trombosis. Asociación Castellano-Leonesa de hematología y Hemoterapia. Año: 2015. Disponible en: http://www.sclhh.org/docsconsenso. Html.
4. Isidro De Pedro A.I. Afrontamiento y mejora de la calidad de vida en afectados de hemofilia. Intervención Psicosocial, 2002, Vol. 11 N.º 3. 333-347
5. Huszti, H., Elkin, T.D. y Holland, C. (1998). Parental report of psychosocial functioning in children with hemophilia. XXIII International Congress of the World Federation of Hemophilia Proceedins. La Haya, Mayo 1998
6. Huszti, H., Gage, B., Cowan, L., Hudson, L., Kinney, S. y Sexauer, C. (1998). Psychosocial complications in children with hemophilia. XXIII International Congress of the World Federation of Hemophilia Proceedins. La Haya, Mayo 1998.
7. Miners, A.H., Sabin, C.A., Ebraim, K. y Lee, C.A. (1998). Assessing health-related quality of life in patients with severa haemophilia A and B. XXIII International Congress of the World Federation of Hemophilia Proceedins. La Haya, Mayo 199.
8. García-Dasí M, Torres-Ortuño A, Cid-Sabatell R, Barbero J. Practical aspects of psychological support to the patient with haemophilia from diagnosis in infancy through childhood and adolescence. Haemophilia.2016; 22(5): e349-58
9. De Moerloose P, Urbancik W, Van Den Berg HM, Richards M. A survey of adherence to haemophilia therapy in six European countries: results and recommendations. Haemophilia 2008; 14: 931–8.
10. Geraghty S, Dunkley T, Harrington C, Lindvall K, Maahs J, Sek J. Practice pat- terns in haemophilia A therapy – global progress towards optimal care. Haemophilia 2006; 12: 75–81.

8. Propuesta de indicadores para la evaluación de la puesta en marcha del Programa de Atención Integral al Pacientes con Hemofilia Asistencial

8.1 Las recomendaciones del panel

El grupo de expertos que ha participado en la definición del Programa de Atención Integral al Pacientes con Hemofilia Asistencial ha propuesto, a lo largo de este documento, 33 recomendaciones para contribuir en la optimización y mejora del proceso asistencial de la hemofilia.

RECOMENDACIONES para la optimización del diagnóstico en la hemofilia

- Acordar, entre las Sociedades Científicas de Hematología y Hemoterapia y las de Medicina de Familia y Pediatría de Atención Primaria **herramientas accesibles para los profesionales de Atención Primaria** (algoritmos descargables en APPs, sistemas informáticos, etc.), **para que puedan establecer la sospecha clínica de Hemofilia en el diagnóstico diferencial** ante una clínica hemorrágica patológica.
- Establecer **vías clínicas para el diagnóstico temprano en el ámbito hospitalario** ante la sospecha de Hemofilia o de coagulopatía, en las que estén implicadas aquellas especialidades en las que de forma más habitual puede presentarse un caso no diagnosticado: Neonatología, Obstetricia, Pediatría, Urgencias, Anestesia, Cirugía, Medicina Interna, Traumatología o Hematología.
- Asegurar la creación, el mantenimiento y actualización de un **registro de madres portadoras** en los centros hospitalarios o áreas/departamentos de salud, que permita desde un adecuado seguimiento y acompañamiento durante el período de gestación, una asistencia al parto adecuada para prevenir complicaciones y un diagnóstico precoz de la hemofilia en el recién nacido.
- Establecer las medidas oportunas para **asegurar el acceso a estudios genéticos a pacientes y familiares** para alcanzar un manejo óptimo de la hemofilia en el paciente hemofílico, diagnosticar posibles hemofilias leves en el entorno familiar del paciente, así como detectar mujeres portadoras que aseguren la calidad de la atención a las mujeres portadoras.

RECOMENDACIONES para mejorar el control de la salud músculo-esquelética en el paciente con hemofilia

- En pacientes pediátricos, se recomienda una **revisión ortopédica del paciente cuando inicia la deambulación** (entre un año y un año y medio) por parte de Rehabilitación para conocer la situación basal del paciente y poder prevenir futuros problemas articulares así como la primera hemartrosis.
- Establecer un **plan de seguimiento personalizado** para cada paciente, que haga hincapié en la formación y concienciación para preservar su salud articular incidiendo en:
  - La necesidad de cumplir de forma estricta con el régimen de profilaxis.
  - Reconocimiento precoz de los sangrados articulares y pautas a seguir para su manejo.
  - Concienciación sobre las secuelas de la no adherencia terapéutica o el tratamiento inapropiado de los sangrados articulares en términos de pérdida de funcionalidad, discapacidad, dolor y afectación a la vida cotidiana.
  - La artropatía hemofílica va a estar presente en la vida del paciente pero con una adecuada gestión de la enfermedad, actividad física, cumplimiento terapéutico, etc., se puede reducir su impacto en términos de discapacidad y afectación a la funcionalidad.
- Fomentar el desarrollo y puesta en marcha de **aplicaciones que ayuden al paciente a llevar un control y seguimiento de su actividad física**, como medida indispensable para mejorar la salud músculo esquelética y prevenir y mejorar la discapacidad.
- Establecer las **vías clínicas** adecuadas, promover la adecuada dotación de recursos y definir procesos formales de coordinación, para **garantizar el acceso de los pacientes con hemofilia a un adecuado tratamiento rehabilitador** como complemento de su tratamiento hematológico.

RECOMENDACIONES para mejorar la atención a las comorbilidades en el paciente con hemofilia

- Mejorar la **vigilancia de algunas patologías y factores de riesgo cardiovascular**, tanto desde el punto de vista de la prevención, su detección precoz y su manejo. Para ello, se recomienda establecer vías de coordinación y colaboración con los equipos de Atención Primaria.
- Consensuar y difundir unas **recomendaciones a los equipos de Atención Primaria para colaborar en el seguimiento del paciente con Hemofilia**. Estas recomendaciones deben incluir:
  - Indicaciones en materia de **interacciones entre tratamientos** (por ejemplo, para evitar el mayor riesgo hemorrágico que pueden producir algunos fármacos como los AINEs).
  - Información sobre la **administración de vacunas**, especialmente a los pacientes pediátricos.
  - Formación a los profesionales de enfermería para la **administración de concentrados de factor** en los casos en los que esta administración no pueda realizarse en el domicilio del paciente ni en el hospital.
  - **Control de patologías asociadas, relacionadas con el incremento del RCV** como la HTA, obesidad, tabaquismo, hipercolesterolemia, DM, etc.
-

- Establecer **protocolos para el abordaje del dolor ortopédico y para evaluar la artrosis, la osteoporosis, la sarcopenia y las alteraciones en el equilibrio y la marcha**, que son cada vez más habituales en este colectivo de pacientes.
- Promover el **desarrollo de estudios de prevalencia y guías de manejo para la atención de las patologías oncológicas o las demencias** en los pacientes con hemofilia como nuevos retos en la atención a este colectivo de pacientes.
- Establecer **cauces o foros de coordinación y colaboración entre Hematología y Oncología** para optimizar la atención y tratamiento de los procesos oncológicos en los pacientes con hemofilia.

RECOMENDACIONES para mejorar la coordinación asistencial en la atención a la hemofilia

- Promover la puesta en marcha de **herramientas de gestión o de vías clínicas que impliquen y coordinen a todos los profesionales** que intervienen en el control y seguimiento del paciente hemofílico.
- Establecer **mecanismos de comunicación y acceso rápido de los pacientes al sistema sanitario** a través de:
  - **Teléfono de contacto** con el servicio de Hematología/ unidad de Trombosis y Hemostasia, atendido en la medida de lo posible, por Enfermería especializada en el cuidado a los pacientes con coagulopatías.
  - **Acceso telemático** (correo electrónico) al servicio de Hematología/ unidad de Trombosis y Hemostasia, para consultas y notificación de eventos hemorrágicos automanejados por el paciente de forma domiciliaria.
  - Acordar consensuar y difundir con los profesionales de Urgencias los **procedimientos a seguir con los pacientes de hemofilia que acuden al servicio de Urgencias**.
  - Establecer **mecanismos para la atención no programada urgente de los pacientes con hemofilia que precisan atención/valoración por parte de otras especialidades** como Rehabilitación, Traumatología, etc.
- Apostar por la **puesta en marcha de la figura del gestor de casos**, como elemento fundamental para la adecuada coordinación entre profesionales y entre centros de seguimiento/ tratamiento del paciente.
- Establecer vías de **colaboración entre los profesionales de los centros o unidades de referencia para la atención a las coagulopatías congénitas y los profesionales de otros servicios de Hematología** para colaborar en el seguimiento y control de los pacientes. En esta línea se propone que el diagnóstico y la pauta de tratamiento pueda establecerse en una unidad de referencia, mientras que el seguimiento pueda llevarse a cabo en un servicio de proximidad para el paciente, en coordinación con la unidad de referencia siempre que sea necesario.
- Promover la creación del **Registro Nacional de Pacientes con hemofilia** y que este sea accesible a aquellos profesionales o entidades que lo precisen.
- Llevar a cabo acciones encaminadas a conseguir la elaboración y seguimiento de un **Plan Nacional de Atención a la Hemofilia**.
- Establecer **programas de colaboración con la esfera educativa** y poner en marcha programas de formación específica al profesorado en los centros en los que se cuente con algún alumno con hemofilia en los que se debe implicar también, tanto a los profesionales de los Servicios de Urgencias como del equipo de AP más próximos al centro escolar.

RECOMENDACIONES para mejorar y optimizar el tratamiento en los pacientes con hemofilia

- Se recomienda, siempre que los recursos humanos disponibles lo permitan, l**a implicación de un profesional de Farmacia Hospitalaria en el equipo asistencial** para alcanzar la atención óptima e integral del paciente así como la personalización del tratamiento profiláctico en cada uno de ellos.
- Establecer **mecanismos que faciliten y aseguren el cumplimiento terapéutico** de los pacientes, como también, poner en marcha **procedimientos que permitan su seguimiento** por parte de los diferentes agentes implicados en su atención (Enfermería, farmacéuticos hospitalarios, facultativos, trabajadores sociales, asociaciones de pacientes, etc.) así como la participación de estos en mejorar la **concienciación** sobre la importancia de la adherencia.
- Con el objetivo de que los pacientes alcancen el mejor nivel de calidad de vida posible, se recomienda **trabajar para asegurar el acceso equitativo a la innovación farmacológica** disponible en función de la situación clínica y biopsicosocial de cada paciente.
- Es recomendable la puesta en marcha **de mecanismos que faciliten la retirada de fármacos por parte de los pacientes** que ayuden a mejorar el acceso a los mismos y el cumplimiento terapéutico, evitando desplazamientos al centro hospitalario a través de mecanismos como la "telefarmacia" o el "home delivery".
- **Impulsar el acceso al estudio fármaco-cinético de todos los pacientes con hemofilia** para definir el tratamiento de forma personalizada, optimizar el mismo, y ajustar la dosis necesaria a las circunstancias propias de cada paciente.
- Fomentar el **desarrollo y uso de las aplicaciones para teléfonos móviles** que, en función del estudio fármaco-cinético, informen al paciente del nivel estimado de factor que tiene en un momento dado y así poder adaptar sus actividades al mismo.
- Poner en marcha iniciativas que permitan la **optimización del tratamiento en los pacientes de Hemofilia A y Hemofilia B** en base al perfil del paciente, y a criterios fármaco-cinéticos, fármaco-económicos y otros, que puedan ser tenidos en cuenta en la individualización del tratamiento.

RECOMENDACIONES para la atención adecuada de otras necesidades de los pacientes

- **Difundir las actividades llevadas a cabo por las organizaciones de pacientes e implicarlas en la planificación** de planes de salud, propuestas de mejora de procesos asistenciales así como otras actuaciones que puedan ser puestas en marcha para la mejora de la atención de la hemofilia.
- Promover la evaluación por parte de los sistemas regionales de salud de la financiación de la **asistencia de salud bucodental completa** a los pacientes con hemofilia a lo largo de toda su vida.
- Promover la puesta en marcha de los **mecanismos necesarios para el acceso a la atención psicológica de apoyo** en los momentos cruciales de la enfermedad: ayuda a las familia en el diagnóstico, adolescencia, madres portadoras ante el deseo de maternidad, etc.
- Diseñar un **mapa de recursos disponibles para el acceso a la atención psicosocial** para que los pacientes sepan a dónde recurrir, y los profesionales a dónde derivar. En este mapa deben

tenerse encuentra tanto los recursos disponibles en el sistema sanitario como los generados en el marco de las asociaciones de pacientes, grupos de pacientes expertos, grupos de apoyo familiar, etc.

- Promover las acciones oportunas para que **la hemofilia y otras coagulopatías congénitas sean reconocidas en el baremo de discapacidad**.
- Poner en **marcha acciones de comunicación, con la colaboración de profesionales, pacientes y gestores sanitarios, para dar visibilidad a la hemofilia, dar a conocer la enfermedad, desterrar mitos sobre la misma y luchas contra la estigmatización de los pacientes**.

Para facilitar el acceso a las principales recomendaciones recogidas en este documento, se han resumido estas 33 propuestas en un conjunto de diez, entre las que de forma agrupada se recoge lo que sería el Decálogo de recomendaciones del Programa de Atención Integral al paciente con hemofilia para mejorar su atención, seguimiento y tratamiento en el SNS.

Decálogo de recomendaciones para la mejora de la atención integral al paciente con hemofilia

1. Promover el establecimiento de **cauces, vías clínicas y mecanismos de coordinación entre las diferentes especialidades y disciplinas** que deben intervenir en el seguimiento a los pacientes con hemofilia, incluyendo entre estos profesionales a profesionales de Enfermería con formación específica en la atención a pacientes con coagulopatías, Psicología y Salud bucodental. Para mejorar la coordinación entre los distintos equipos y la continuidad asistencial a los pacientes se recomienda la puesta en marcha de la figura del **gestor de casos**.
2. Establecer **mecanismos de coordinación con los equipos de Atención Primaria**, tanto Medicina de Familia como de Pediatría, para facilitar la sospecha diagnóstica, la derivación y la colaboración en el seguimiento de los pacientes, especialmente a través de la vigilancia de factores de riesgo y el cribaje de posibles patologías ligadas a la edad o asociadas a su diagnóstico principal.
3. Asegurar el **acceso de los pacientes con hemofilia al seguimiento y tratamiento personalizado de Rehabilitación**, como complemento de su tratamiento hematológico, para mantener su salud músculo-esquelética desde el inicio de la deambulación y durante toda la vida.
4. Diseñar protocolos específicos para el **diagnóstico y seguimiento de las comorbilidades ligadas a la hemofilia y aquellas ligadas a la edad** que están creciendo entre la población con hemofilia gracias al incremento de la esperanza de vida de los pacientes. En este sentido, además se recomienda promover la realización de estudios epidemiológicos y guías de práctica clínica para el manejo de procesos oncológicos o de demencia en pacientes con hemofilia.
5. Establecer **cauces de relación fluidos entre los centros o unidades de referencia para el tratamiento de la hemofilia y los servicios de Hematología de otros centros** hospitalarios para permitir el seguimiento óptimo de los pacientes en su centro de proximidad, aunque el diagnóstico y pautas para el tratamiento se lleven a cabo en un centro o unidad de referencia en el tratamiento de las coagulopatías.
6. Promover el desarrollo de actuaciones estratégicas para la planificación asistencial en la hemofilia como el diseño e implementación de un **Plan Nacional de Atención a la Hemofilia** que recoja también la creación de un **Registro Nacional de Pacientes**.
7. Mejorar la **coordinación entre la esfera sanitaria y la esfera social**, estableciendo mecanismos de coordinación y acciones formativas sobre la hemofilia con **centros escolares y centros y residencias de la tercera edad**.

8. Promover la puesta en marcha de mecanismos innovadores para el **control de la adherencia terapéutica**, así como de iniciativas que faciliten este cumplimiento tales como el *home delivery*, programas de formación específicos, visita de atención farmacéutica, etc.
9. Impulsar el **estudio fármaco-cinético** de todos los pacientes para conseguir una personalización y optimización del tratamiento para mejorar la calidad de vida de las personas con hemofilia así como para asegurar el acceso a la mejor opción terapéutica disponible para la situación clínica y características de cada paciente.
10. Promover y colaborar con actuaciones que generen **conocimiento sobre la hemofilia entre la opinión pública y concienciación acerca de las necesidades no cubiertas de los pacientes** tales como la **atención bucodental gratuita** o el reconocimiento de **la hemofilia en el baremo de discapacidad**.

8.2. Propuesta de indicadores

El objetivo del Programa de Atención Integral a los Pacientes con Hemofilia, es que estas propuestas de intervención puedan ser llevadas a la práctica.

Con el objeto de poder medir sus resultados, se han definido una serie de indicadores medibles vinculados a los principales objetivos de actuación identificados y que resumen el porqué de esta iniciativa:

- Abordar el seguimiento a los pacientes con hemofilia atendiendo a las nuevas necesidades de los pacientes y a la atención integral y multidisciplinar de las mismas en el conjunto del SNS.
- Generar conocimiento acerca de la hemofilia y las principales necesidades no cubiertas de los pacientes.
- Mejorar la experiencia del paciente, su satisfacción con el sistema sanitario y la calidad de vida percibida.

PROPUESTA DE INDICADORES DE EVALUACIÓN

Objetivo 1 Abordar el seguimiento a los pacientes con hemofilia atendiendo a las nuevas necesidades de los pacientes y a la atención integral y multidisciplinar de las mismas en el conjunto del SNS

Objetivo	Indicador	Cálculo
1. Mejorar la atención integral y multidisciplinar a los pacientes con hemoflia.	Existencia de u**nidad o consulta multidisciplinar** con protocolos de coordinación definidos para la atención a los pacientes con hemofilia	SÍ/NO
	Existencia de **herramientas de gestión o vías clínicas para la implicación de todos los profesionales** que intervienen en seguimiento del paciente	SÍ/NO
	Porcentaje de pacientes con hemofilia con **diagnóstico genético**	Porcentaje de pacientes con diagnóstico genético, sobre el total de pacientes diagnosticados de asma. OBJETIVO: +80%
	Participación en **programas de calidad de laboratorio** del laboratorio del centro asistencial.	SÍ/NO

Objetivo	Indicador	Cálculo
1. Mejorar la atención integral y multidisciplinar a los pacientes con hemoflia.	Existencia de **protocolos fomales para el estudio de alargamientos de TPTa y clínica hemorrágica anormal**.	SÍ/NO
	Existencia de **protocolo de atención en Urgencias** de pacientes con coagulopatías.	SÍ/NO
	Existencia de **profesionales de Enfermería especializados** en el cuidado a pacientes con coagulopatías.	SÍ/NO
	Acceso a **médico rehabilitador para tratamiento de lesiones agudas en menos de siete días**	SÍ/NO
	Acceso a **médico rehabilitador para seguimiento de lesiones crónicas**	SÍ/NO
	Existencia de **protocolos del manejo del dolor** en pacientes con hemofilia	SÍ/NO
	Existencia de **mecanismos de coordinación con Atención Primaria** para el seguimiento del paciente con Hemofilia: difusión de recomnedaciones, consulta telefónica, protocolos de derivación, etc.	SÍ/NO
	Existencia de protocolos para el **cribado de patologías oncológicas** en pacientes con hemofilia	SÍ/NO
	Porcentaje de **pacientes con hemofilia a los que se ha practicado cribaje de patologías oncológicas**	Porcentaje de pacientes con hemofilia a los que se ha practicado cribaje de patologías oncológicas sobre el total de pacientes con hemofilia mayores de 50 años
	Acceso a **psicólogo para atención psicosocial** de los pacientes con hemofilia	Porcentaje de pacientes que han accedido a atención psicosocial en el centro respecto al total de pacinetes con hemofilia
	Acceso a psicólogo para **atención psicosocial de las personas que ejrecen de cuidadoras** de los pacientes con hemofilia	Porcentaje de personas cuidadoras de pacientes con hemofilia que han accedido a atención psicosocial en el centro, respecto al total de pacinetes con hemofilia
	Adherencia terapéutica: **dosis olvidadas de tratamiento** profiláctico	Comparación entre el nº de dosis olvidados de tratamiento profiláctico actual con el dato del registro anterior

Objetivo	Indicador	Cálculo
1. Mejorar la atención integral y multidisciplinar a los pacientes con hemoflia.	**Adherencia terapéutica:** existencia de **acciones específicas de control de la adherencia**	SÍ/NO
	Número de sangrados registrados en pacientes con hemofilia	Comparación entre nº de sangrados registrados por lo pacientes y el dato del registro anterior
	Pacientes con hemofilia en **tratamiento profiláctico**	Comparación entre nº de pacientes con hemofilia en tratamiento profiláctico y el dato del registro anterior
	Acceso a **controles ecográficos articulares** de los pacientes con hemofilia	Comparación entre el nº de controles ecográficos articulares a pacientes con hemofilia y el dato del registro anterior
	Acceso de los pacientes a **escalas de valoración física, funcional y radiológica**	Porcentaje de pacientes con hemofilia a los que se ha aplicado una escala de valoración físca, funcional y radiológica frente al total de pacientes con hemofilia
	Acceso a **atención odontológica** dentro del equipo multidisciplinar	SÍ/NO

Objetivo 2 Generar conocimiento acerca de la hemofilia y las principales necesidades no cubiertas de los pacientes

2. Mejorar el conocimiento sobre la hemofilia y las necesidades no cubiertas de los pacientes	Número de **talleres formativos sobre hemofilia para pacientes y familiares** en el ámbito de referencia.	Comparación entre el nº actual y el del registro anterior
	Número de **acciones formativas para profesionales** sobre hemofilia en el ámbito de referencia	Comparación entre el nº actual y el del registro anterior
	Número de **acciones de divulgación sobre la hemofilia para instituciones y opinión pública** como Jornadas, reuniones, etc. en el ambito de referencia	Comparación entre el nº actual y el del registro anterior
	Existencia de **mecanismos de coordinación entre el ámbito asistencial y los centros escolares** de la zona en los que haya alguna persona con hemofilia escolarizada.	SÍ/NO
	Existencia de **acciones formativas para pacientes dirigidas por "paciente experto"**	SÍ/NO

Objetivo	Indicador	Cálculo
2. Mejorar el conocimiento sobre la hemofilia y las necesidades no cubiertas de los pacientes	Acceso de los pacientes con hemofilia a **apps que faciliten el control de su enfermedad**	Comparación entre el nº actual y el del registro anterior
	Colaboración con la/las Asociación/es de Pacientes del ámbito de referencia.	Comparación entre el nº actual y el del registro anterior

Objetivo 3 Mejorar la experiencia del paciente, su satisfacción con el sistema sanitario y la calidad de vida percibida

Objetivo	Indicador	Cálculo
3. Mejorar la satisfacción y la experencia del paciente	**Satisfacción** de los pacientes con hemofilia con el centros asistencial	Evolución del índice de satisfacción de los pacientes con hemofilia en base a las encuestas de satisfacción
	Existencia de servicio de dispensación de **fármacos a domicilio**.	SÍ/NO
	Existencia de **mecanismos para contacto rápido por parte del paciente con el equipo asistencial** para consulta de dudas, notificación de sangrados, etc. (teléfono, mail...)	SÍ/NO
	Acceso a **cuestionarios para medir la calidad de vida** que permitan identificar necesidades no cubiertas en los pacientes con hemofilia	Porcentaje de pacientes con hemofilia a los que se ha efectuado un cuesionario sobre calidad de vida respecto al total de pacientes con hemofilia
	Porcentaje de pacientes que desarrollan **discapacidades funcionales**	Porcentaje de pacientes con hemofilia que desarrollan discapacidades respecto al total de pacientes con hemofilia
	Número de días anuales de **incapacidad temporal** de los pacientes con hemofilia	Comparación entre el nº actual y el del registro anterior
	Pacientes que solicitan un **cambio en el tratamiento**	Porcentaje de pacientes con hemofilia que solicitan cambio en el trtamiento con respecto al total de pacientes con hemofilia
	Disponibilidad de **atención de Enfermería a domicilio**	SÍ/NO
	Existencia de protoclos para la **identificación y atención activa a las portadoras** mediante estudios genéticos extensivos.	SÍ/NO