



hexPERTS

Hemofilia de tú a tú

LIBERATE
LIFE

Mujeres portadoras de hemofilia



Hemo
FIT

Conoce HemoFIT, una plataforma que ayuda a las personas con hemofilia a practicar ejercicio físico con seguridad.



sobi
rare strength 1

índice

1. Mujeres portadoras de hemofilia	4
2. Entrevista con la mujer portadora de hemofilia	8
3. Entrevista sobre la trombocitopenia	13
4. Recomendaciones sobre la infección por COVID en pacientes con hemofilia	15
5. Bibliografía	16



Lara Formariz
Miembro de la Comisión de Mujeres
de Fedhemo

Recientemente hemos celebrado el 50 aniversario de la Federación Española de Hemofilia. En estos 50 años de lucha por la Hemofilia y por el resto de coagulopatías congénitas, se ha avanzado mucho en los tratamientos, en calidad de vida y en derechos. Pero, ¿dónde ha estado la mujer en este tiempo? Hasta hace bien poco las mujeres dentro de este mundo nos hemos dedicado a ejercer de cuidadoras, manteniéndonos en un segundo plano porque los pacientes eran los hombres. De hecho, nos hemos pasado la vida escuchando la manida frase de que “los hombres la padecen y las mujeres la transmiten”, con lo que eso supone de carga y de culpa para las mujeres. Además, se trata de una frase que simplifica la realidad, puesto que los hombres también transmiten estas coagulopatías y las mujeres también las padecemos.

Afortunadamente, esto está cambiando. Desde hace unos años, aunque no demasiados, las mujeres hemos empezado a tomar conciencia de nuestros derechos como mujeres con una coagulopatía, y no sólo con hemofilia, sino también con Von Willebrand, con Trombocitopenia, Déficit del Factor VII, Púrpura Trombocitopénica Trombótica, y tantas otras coagulopatías. Empezamos a reclamar que tenemos que ser tenidas en cuenta, que tenemos nuestras propias necesidades, nuestras propias sintomatologías y que nos merecemos un espacio dentro de este mundo que también es el nuestro.

Esta newsletter es un reflejo de ese espacio que hemos empezado a conquistar. Aquí se nos da voz y se pone el foco en nosotras, en nuestras experiencias, en nuestros posibles síntomas ginecológicos y tras procedimientos invasivos, en la necesidad de que se nos diagnostique adecuadamente, antes de tener la primera menstruación, puesto que conocer nuestra condición de mujeres con una coagulopatía nos dará poder sobre nuestra vida y nos permitirá una vida de calidad, sin riesgos, sin incertidumbre y sin culpa. También conocer los diferentes tratamientos para nuestras patologías, así como las alternativas de cara a la maternidad, y los derechos que tenemos reconocidos por la Seguridad Social en este sentido, al igual que los requisitos que hay que cumplir para poder beneficiarnos de ellos. Además, en los tiempos actuales, también es necesario que, como pacientes con coagulopatías, conozcamos ciertos consejos para la prevención y manejo de la COVID-19 en personas con coagulopatías.

Las mujeres seguiremos reclamando y aplaudiendo espacios como éste, porque sin duda son el reconocimiento de nuestras inquietudes, de nuestra realidad y de nuestros derechos como pacientes con coagulopatías.



Dra. Mª Teresa Álvarez Román

Jefe de Sección de Hemostasia. Hospital Universitario
La Paz. Madrid

Mujeres portadoras de hemofilia

La hemofilia es una enfermedad congénita caracterizada por una deficiencia del factor VIII de la coagulación (FVIII) en el caso de la hemofilia A (HA) o del factor IX (FIX) en el caso de la hemofilia B (HB).¹

Se hereda con un patrón recesivo ligado al cromosoma X, la mutación genética en el caso de la HA se localiza en el Xq28 y en el caso de la HB en el Xq27.¹

Una alteración del gen ubicado en el único cromosoma X de los varones determina la enfermedad. En las mujeres, al tener dos cromosomas X se produce un estado heterocigoto, transmitiendo la enfermedad, sin padecerla. Aunque es muy infrecuente, se ha descrito alguna mujer que padece la enfermedad.¹

Así, en la mayoría de los casos la hemofilia es una enfermedad que padecen los hombres y transmiten las mujeres, es decir son “portadoras de la enfermedad”.¹

MacLean *et al*, estimaron que, por cada varón diagnosticado de hemofilia, hay aproximadamente 2,7 a 5 portadoras potenciales, 1,5 portadoras reales y que el número de mujeres portadoras aumenta paralelamente con la edad de los pacientes con hemofilia.² Además, debemos tener en cuenta, que hay casos esporádicos, es decir, portadoras con mutaciones *de novo*, sin antecedentes familiares de la enfermedad.³

En mi experiencia personal, la tendencia al sangrado y la transmisión genética representan las dos principales consecuencias de ser portadora de hemofilia.

Las manifestaciones hemorrágicas más frecuentes que presentan son ginecológicas, produciéndose en el contexto de la menstruación, del parto o del período perimenopáusicos, también son frecuentes los sangrados tras procedimientos invasivos.^{1,4}

En la mayoría de los casos la sintomatología hemorrágica se correlaciona con los niveles de actividad del factor deficitario.³ Aquellas con niveles de factor <0,40 UI/dL tienen un fenotipo hemorrágico semejante a un paciente con hemofilia A leve, y las que presentan niveles entre 0,41 y 0,60 UI/mL sangran más que otras mujeres especialmente tras intervenciones quirúrgicas.^{3,5} Es importante tener en cuenta que el fenotipo hemorrágico no viene definido solo por los niveles de factor deficitario.⁶

¿Quién debe someterse al diagnóstico?

Toda mujer con antecedentes familiares de hemofilia debería realizarse las pruebas necesarias para identificar si es o no portadora, sin embargo varias series han comunicado que solo entre un 50 y 60% de las posibles portadoras son diagnosticadas adecuadamente.⁷⁻⁹ Los motivos del infradiagnóstico son la falta de comunicación entre los diferentes miembros de las familias, la falta de conocimiento del modo de herencia de la enfermedad, un mal entendimiento del término de consejo genético, miedo a conocer el diagnóstico o rechazo de los padres a realizar el estudio a sus hijas.³



Según el familiar afectado podemos distinguir entre **portadoras obligadas o posibles**.¹

Portadoras obligadas son aquellas que necesariamente portan el gen causante de la enfermedad:

- Hijas biológicas de un varón diagnosticado de hemofilia.
- Madres biológicas de un varón con hemofilia que tenga al menos otro miembro en la familia diagnosticado de hemofilia (por ejemplo: su abuelo materno, un hermano, un tío, un sobrino o un primo) o portadora de la enfermedad (por ejemplo: su abuela materna, su madre, una tía, una hermana, una sobrina o una prima).

Portadoras posibles:

- Cualquier hija biológica, hermana, madre, abuela materna, tía, sobrina, prima de una portadora de hemofilia.
- Cualquier madre de un niño con hemofilia que no tiene historia conocida de hemofilia ni de portadoras de hemofilia en su familia.

En ambos grupos debe hacerse las pruebas diagnósticas.

¿Qué pruebas diagnósticas deberíamos realizar para confirmar el estado de portadora?

Deberíamos realizar una dosificación del factor deficitario, es decir del FVIII en el caso de la HA y del FIX en la HB. Conocer estos niveles es fundamental antes del embarazo y de la realización de procedimientos invasivos.¹

Existe una gran variabilidad en los niveles de factor entre unas portadoras y otras, condicionado por diferentes factores entre los que se encuentran los niveles de factor von Willebrand (FVW:Ag); por este motivo, las Guías de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH) recomiendan realizar el ratio FVIII/FVW:Ag para afinar mejor el diagnóstico.¹

En un estudio que incluyó 274 portadoras de HA o HB, la media de los niveles del factor deficitario fue de 0,60 UI/mL con niveles por debajo de un 0,40 UI/mL en un 27% de las mismas⁴. La herencia concomitante de una variante del alelo del FVW, aberraciones estructurales del cromosoma X o casos de ionización extrema del cromosoma X sano pueden explicar por qué algunas portadoras tienen niveles más bajos de factor.¹⁰

Es importante tener en cuenta que las portadoras transmiten la enfermedad independientemente de que los niveles plasmáticos del factor deficitario se encuentren dentro del rango de normalidad, por este motivo el estudio genético es fundamental.¹

Consultas de consejo genético

Las últimas Guías de la FMH establecen como una parte básica de la atención integral de la hemofilia, la correcta identificación de las portadoras, el asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal, y por tanto las consultas de consejo genético.¹

Tanto los pacientes con hemofilia como las portadoras deberían acudir a estas consultas. El momento idóneo para realizarlas es cuando la portadora tenga la edad suficiente para comprender lo que se le está explicando.

Lo primero que se hace es recopilar todos los datos de la historia clínica de la probable portadora, así como los antecedentes familiares. Se les explica el modo de herencia, suele ser de utilidad dibujar un árbol genealógico, para evaluar la probabilidad de ocurrencia de la enfermedad. Deben conocer que el 50% de los hijos varones de una portadora padecerán la enfermedad y el 50% de sus hijas serán portadoras.

Se les informará de las alternativas disponibles para tener un feto sano. De cada una de las estrategias, la portadora debe conocer en qué consiste el procedimiento, la probabilidad de éxito que tiene, las limitaciones, los riesgos que conlleva y si lo cubre el Sistema Nacional de Salud (SNS).

Una vez recibida esta información y antes de someterse a ningún procedimiento debe firmar el consentimiento informado, y si la portadora es menor de edad, deberán asimismo firmar los progenitores.

Técnicas de diagnóstico preimplantacional

Se realizan técnicas de fecundación in vitro, con estimulación ovárica, seleccionando embriones aptos. Se consideran aptos: varones sanos y hembras tanto portadoras como no portadoras. Los niveles de factor

que tiene el embrión influirán en la decisión de implantar hembras portadoras.

La Orden SSI/2065/2014 (BOE-A-2014-11444), exige el cumplimiento de los siguientes requisitos para que estas técnicas sean cubiertas por el SNS:

- Edad (mujeres, entre 18 y 40, y varones, entre 18 y 55 años).
- Personas sin ningún hijo sano, en el caso de parejas, que no tengan en común ningún hijo sano.
- Que la mujer no presente ninguna patología a la que el embarazo pueda entrañar un riesgo grave, tanto para su salud como para la de su posible descendencia.

Se realizarán un máximo de tres ciclos de estimulación ovárica.

Técnicas de diagnóstico prenatal

Se debe conocer el sexo fetal antes del parto con la idea de planificarlo correctamente y evitar las complicaciones que pudieran producirse.

Las técnicas que detectan DNA fetal en sangre materna permiten conocer el sexo fetal con una alta sensibilidad y especificidad entre la 7-9 semana de gestación.¹¹

Si el feto es varón, se debe descartar la enfermedad realizando una biopsia de la vellosidad corial (BVC), para mediante cultivo celular, identificar si el feto tiene la mutación familiar causante de la enfermedad. El momento óptimo para su realización es entre las 9 y 12 semanas. La realización de la BVC no está totalmente exenta de riesgo para el feto (0,5-1% riesgo de aborto) o de sangrado para la madre (si tiene niveles de factor inferiores al 50% deben administrarse concentrados del factor deficitario antes de su realización). En caso de que las técnicas anteriores no estén disponibles, o la portadora acuda a las consultas pasados los tiempos recomendados para la realización de cada una de ellas, se puede determinar el sexo fetal bien con una ecografía entre la 18-20 semana o mediante amniocentesis durante el tercer trimestre de la gestación para planificar adecuadamente el parto si se trata de un feto varón afecto de la enfermedad.

Manejo y planificación del parto

Se realizará, en la portadora, una dosificación de FVIII en el tercer trimestre y dependiendo de sus niveles se programará si la paciente necesita o no tratamiento durante el parto.¹

No está contraindicada la anestesia epidural si los niveles basales están por encima del 50% o alcanzan

ese nivel con tratamiento sustitutivo.¹ Se recomienda mantener estos niveles de factor durante el parto y los 3 días posteriores si ha sido vaginal y al menos 5 días si ha sido una cesárea.

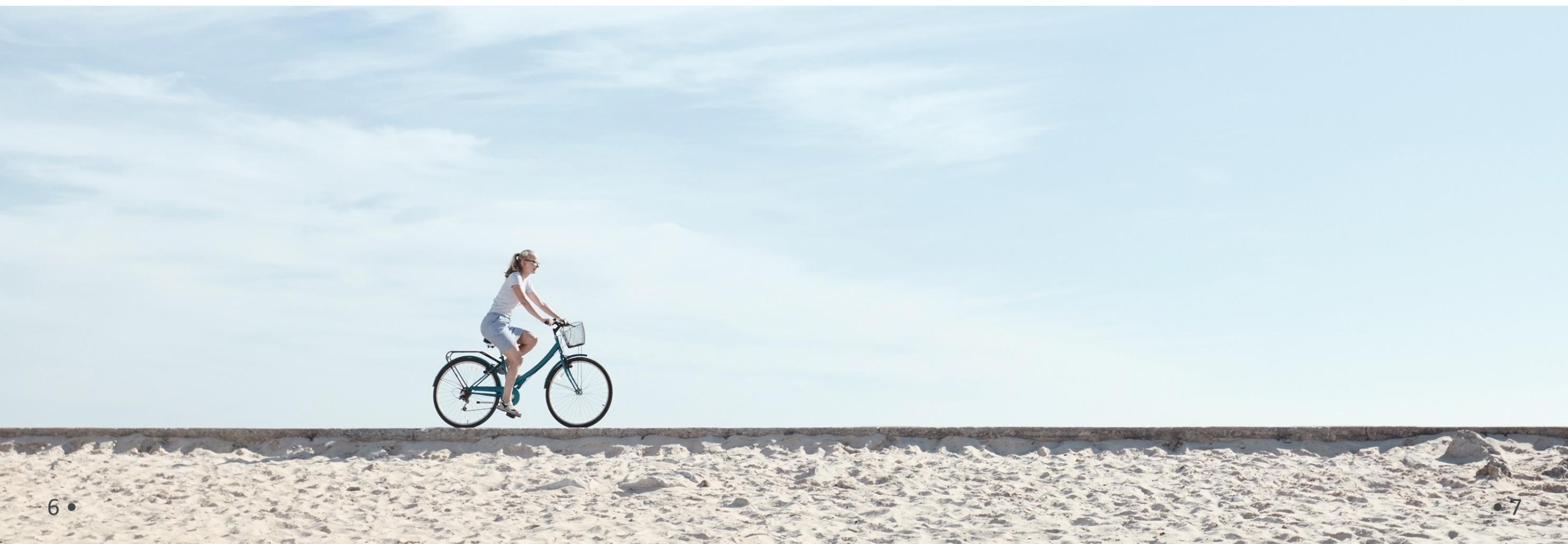
Tratamiento de las hemorragias y previo a los procedimientos invasivos

El tratamiento se realizará de acuerdo con las indicaciones del médico.

Es fundamental un buen abordaje terapéutico, para intentar mejorar la calidad de vida de estas pacientes.¹²

Conclusión

En la mayoría de los casos la hemofilia es una enfermedad que padecen los hombres siendo las mujeres portadoras de la enfermedad. Las principales consecuencias de portar la enfermedad son por un lado, la sintomatología hemorrágica, que tiene un impacto muy negativo en la calidad de vida de las mujeres portadoras, y por otro, la transmisión de la enfermedad. La creación de Registros para tener identificadas a estas pacientes, así como unidades especializadas en su manejo, debería ser una prioridad.





Karen Vanessa Lemos

Vicepresidenta de Ashecova,
Asociación de Hemofilia de la
Comunidad Valenciana

Entrevista con la Paciente Karen Vanessa Lemos (Ashecova)

1. ¿Cuándo conoció que era portadora de hemofilia y qué cambios supuso en su vida?

En mi caso personal, tuve conocimiento de que era portadora de hemofilia a los 3 años del nacimiento de mi segundo hijo, una vez fue diagnosticado con hemofilia A severa.

Tras sufrir un ictus mi hijo, y realizarle interminables estudios con los que concluyeron que tenía hemofilia A severa, comenzaron a realizarme estudios y determinaron que era portadora de hemofilia. Realmente no noté ningún cambio en mi cuerpo ya que no tenía sintomatología, ni episodios que pudieran haber causado algún cambio en mi vida.

2. ¿Cuánto tiempo pasó hasta que fue diagnosticada?

Fui diagnosticada a los 24 años y una vez comenzaron los estudios a los 6 meses aproximadamente me dieron los resultados definitivos.

3. Como madre de un niño con hemofilia, ¿qué impacto tuvo la noticia sobre su vida?

La noticia de una enfermedad crónica en tu hijo o hija nunca es bien recibida, al principio te causa mucha angustia, pena, no puedes parar de llorar y de preguntarte ¿por qué?, ¿por qué a tu hijo/a? ¿por qué a ti? Te enfadas con el mundo entero, y en especial contigo misma, porque sabes, en el caso de madres portadoras, que eres la que le transmitió la enfermedad, y el hecho de sentirte culpable es inevitable. Luego llega la etapa en la que intentas buscar toda la información disponible sobre la enfermedad, y a todos los médicos que la tratan, saber todo sobre lo que le pasará a tu hijo o tu hija, los posibles tratamientos y hasta la esperanza de encontrar algo que lo cure.

Pero luego, te enfrentas a la realidad, a que solo puedes hacer lo que los médicos te dicen y seguir los tratamientos que hay en ese momento.

4. ¿A qué retos se tienen que enfrentar las mujeres portadoras y con hemofilia y otras coagulopatías?

Hoy en día el principal reto al que nos enfrentamos es contar con un diagnóstico efectivo para poder abordar un buen tratamiento y poder desarrollar una vida con normalidad.

Las niñas con coagulopatías deben poder llegar a su adolescencia ya diagnosticadas y con su tratamiento adecuado a su patología, para poder afrontar su primera menstruación sin complicaciones graves y que sea un momento de transición como el de cualquier otra niña sin que pueda llegar a correr riesgo su vida.

Y a la hora de formar una familia y querer planificar un embarazo, poder saber los riesgos a los que nos enfrentamos, y poder tener mayor control sobre lo que nos pasa.

Siempre se dijo que la mujer solo era la portadora y no padecía la enfermedad, solo la transmitía, pero hoy, sabemos que hay mujeres portadoras, con o sin síntomas, mujeres con hemofilia y mujeres con muchas otras coagulopatías congénitas, que no son diagnosticadas. Debemos instruir a nuestros sanitarios para que estén informados de estos síntomas, de que una mujer, inevitablemente, sangrará y deberá poder controlarlo.

5. ¿Cuál ha sido el principal reto personal al que se ha tenido que enfrentar como mujer portadora?

Personalmente, y al no haber sufrido hemorragias ni complicaciones en mi vida diaria, mi principal reto fue poder dejar de culparme por el hecho de haberles

transmitido a mis hijos esta enfermedad. Verlos crecer con limitaciones, con problemas en sus articulaciones, con sangrados continuos, siempre en hospitales, ingresados, sabiendo que de por vida van a tener que llevar esta carga. Y en el caso de mi hija mujer, el ser portadora. Estoy segura que no a todas les pasará igual, pero he hablado con muchas madres y en su gran mayoría, todas coincidimos en este punto, la culpa.

Ese ha sido el mayor reto al que me he tenido que enfrentar. A mí misma.

6. ¿Cómo valora la atención y el seguimiento de mujeres portadoras de hemofilia?

Puedo hablarte sobre la Unidad del Hospital La Fe que es la que conozco, y en ella se hace la valoración de la patología, y el seguimiento continuo a las portadoras, desde que son diagnosticadas, hasta que llega el momento de querer formar una familia, allí, te asesoran, te informan y te acompañan.

7. ¿Crees que, en la mayoría de los casos, las mujeres portadoras reciben tratamiento?

No, creo que falta mucha información, que no todas las mujeres portadoras y con coagulopatías reciben tratamiento porque no son diagnosticadas.

Los dos principales problemas que presentan las mujeres portadoras de hemofilia u otras coagulopatías y que deben abordar los hematólogos con mucha importancia, son la transmisión de la enfermedad a sus hijos y las manifestaciones hemorrágicas.

8. ¿Ha habido nuevos avances en el abordaje terapéutico de los síntomas estos años?

En los últimos años ha habido muchos avances con respecto a las personas con hemofilia, que benefician indirecta o directamente a las portadoras, ya que solo se tratan las portadoras que manifiestan síntomas, en los que el déficit de factor es muy bajo y se las trata con los mismos fármacos para una hemofilia leve.

También ha habido muchos avances con respecto al diagnóstico genético.

Son muy escasos los estudios sobre mujeres portadoras, espero que en los próximos años podamos saber mucho más sobre este tema, como así también, que los centros de salud tengan más conocimiento y manejen unas pautas de diagnóstico más certeras.

Sin embargo, quiero reivindicar la importancia de la investigación sobre nosotras las portadoras, ya que



siempre hemos tenido un papel secundario dentro de la hemofilia y se pensaba que solo éramos las mujeres portadoras que transmitíamos la enfermedad a los hombres.

9. ¿En qué ha cambiado el tratamiento de la hemofilia y otras coagulopatías en estos últimos años?

Ha avanzado muchísimo, muchos pacientes ya están utilizando productos de larga duración, que hace un cambio fundamental en la calidad de vida.

Esto es muy importante en los niños. En su gran mayoría las familias con niños con hemofilia intentamos aprender y realizar el tratamiento en casa, pero muchos padres no tienen la confianza o conocimientos suficientes para realizarlo ellos mismos y deben desplazarse al centro de salud los días que se requiere el tratamiento, sin contar si el niño llega a tener algún episodio, en estos casos, muchas veces, es necesario un tratamiento diario, por lo que es sumamente necesario que se siga fomentando y

financiando la investigación y el desarrollo de nuevos fármacos de larga duración.

10. ¿Cuáles son los principales síntomas en las mujeres portadoras?

El sangrado más frecuente en estos casos es la menorragia (sangrados menstruales excesivos), también pueden presentar sangrados en el parto o tras someterse a procedimientos médicos invasivos, extracciones dentales.

En algunas niñas se ha diagnosticado tras algún traumatismo grave, que ha comenzado a sangrar y no ha parado.

11. ¿Qué implicaciones tiene sobre la calidad de vida ser mujer portadora de hemofilia?

Existen varios tipos de portadoras: mujeres portadoras sin síntomas, mujeres portadoras con síntomas, mujeres con hemofilia y mujeres con otras coagulopatías congénitas.

La calidad de vida va ligada inevitablemente al tipo de portadora que seamos. Si tenemos una deficiencia muy baja, comenzamos con síntomas desde pequeñas ya que tendremos sangrados abundantes, podemos tener complicaciones serias en nuestra primera menstruación, sangrados bucales, y si llegamos a tener algún traumatismo grave, podemos poner en riesgo nuestra vida. Todos estos hechos hacen que varíe nuestra calidad de vida.

En cambio, las portadoras que no tenemos síntomas significativos, mantenemos una vida normal y nuestra calidad de vida no va a cambiar, hasta que llega el momento de plantearnos el ser madres.

12. ¿Cómo le ha influido ser portadora de hemofilia a la hora de formar una familia?

Tuve mi primera hija Milagros (portadora) sin saber que yo era portadora, y no tuve ninguna complicación, y mi hija tampoco ha tenido ningún problema. A los 3 años de nacer mi hijo Federico (hemofilia A severa), fue cuando

me enteré de que era portadora de hemofilia, y a partir de eso comencé a cuidarme al extremo para no volver a quedar embarazada. En un descanso de mi tratamiento anticonceptivo, me quedé embarazada de mi tercer hijo Francisco (hemofilia A severa con inhibidores), fue una decisión difícil. Nació con hemofilia, y tuvo muchísimas complicaciones, pero hemos podido superarlo, en estos casos el apoyo familiar es imprescindible y Enzo, mi esposo, fue y es un pilar fundamental en mi vida y en la de nuestros hijos.

Aquí en Valencia, contamos con una Unidad excelente en el Hospital La Fe. Cada una de las personas que la integran son maravillosas y nos prestan la atención médica y emocional que necesitamos en temas tan delicados como este.

13. ¿Cree que actualmente se conoce en qué consiste la hemofilia y otras coagulopatías?

Creo que en España existe muchísima más información que en otros países, pero también es cierto que hay muchos centros que no tienen hematólogos especializados en estas patologías, y los pacientes tienen que luchar contra mucha burocracia para poder hacerse con un diagnóstico y un tratamiento adecuado.

Siempre creo que todo se puede mejorar, y es muy importante este tipo de entrevistas y difusiones que desde todos los ámbitos que integran esta comunidad se puedan hacer, porque la información y el conocimiento es lo que nos ayuda a poder saber que esto existe y que se puede tratar.

14. ¿Qué le llevó a formar parte y a desarrollar su labor en Ashcovia y qué actividades llevan a cabo en ella?

Mi familia y yo éramos socios de Ashcovia y participábamos en todas las actividades que realizaba la asociación, hasta que me propusieron formar parte de la Junta Directiva. Considero que es muy importante implicarte en tu asociación, ayudar en lo que se pueda, y participar activamente.

Desde nuestra asociación estamos muy comprometidos en el desarrollo de la mujer en la hemofilia, con el espacio "en femenino" dedicado a las mujeres, ofrecemos muchos servicios, además de brindar asesoramiento y apoyo en fisioterapia, área Ashejove, reparto de medicación a domicilio, atención Social y laboral, atención psicológica individual y en grupo para las mujeres en todas las etapas de la enfermedad y en todos los procesos por los que nos toca atravesar.

Toda la información la pueden encontrar en nuestra web www.ashcovia.org.





15. ¿Cómo pueden las asociaciones de pacientes fomentar el conocimiento de la hemofilia y otras coagulopatías como la trombocitopenia?

Mediante congresos, seminarios, charlas, en la actualidad webinars, es importante el compromiso con nuestros socios y usuarios, mantenerlos informados sobre los nuevos tratamientos, saber asesorarlos y brindarles toda la información necesaria para afrontar la patología que tengan.

Nuestra asociación está muy implicada con la Unidad de Hemostasia y trombosis del Hospital La fe, y el trabajo conjunto hace que los pacientes se sientan más tranquilos. En el caso de la trombocitopenia como en otras coagulopatías, es importante que en el momento que sea diagnosticado el profesional sanitario le informe al paciente que existen asociaciones como la

nuestra a las que pueden acudir y en las que podemos ayudarlos con información y asesoramiento.

16. Para finalizar, ¿qué mensaje les daría a las personas que padecen hemofilia o son portadoras y a sus familiares?

Mi mensaje es que se acerquen a su asociación o federación, que no están solas ni solos, que somos muchas personas las que hemos pasado y estamos pasando por lo mismo y que siempre se puede salir adelante. El conocimiento y el compartir experiencias nos une y me gustaría terminar con una frase del Principito que me encanta y que creo que cualquier lector la leerá y sabrá de lo que hablo: "Quédate con quien te cubra del frío, te cobije ante el miedo y te cuide del mal, y todo eso, suceda en un abrazo".



Eva Pérez Bech

Presidenta de FNETH
(Federación Nacional de Enfermos y Trasplantados Hepáticos)

Otras coagulopatías

Entrevista sobre trombocitopenia Eva Pérez Bech, FNETH

1. En primer lugar, ¿podría explicarnos en qué consiste la trombocitopenia?, ¿cuáles son los distintos tipos y cómo se manifiestan, en especial en los pacientes con enfermedades hepáticas?

En primer lugar, hay que comentar que mi visión es la de una paciente, no tanto el enfoque de un clínico. Fundamentalmente hay que decir que la trombocitopenia es una complicación de la enfermedad hepática crónica, en la que los pacientes no disponen de un número suficiente de plaquetas como para enfrentarse a situaciones como una cirugía.

Se considera una enfermedad poco frecuente, con estimaciones de un total de 6.000 pacientes en España. Afecta mucho a la calidad de vida de los pacientes con enfermedades hepáticas; ir al dentista, cualquier intervención quirúrgica mínima, no hace falta que sea una operación muy importante, implica tomar muchas precauciones y seguir bastantes protocolos de actuación.

Ante cualquier cirugía, las personas con trombocitopenia tienen que realizar un ingreso previo al de otros pacientes, necesitamos prepararnos previamente con una transfusión de plaquetas el mismo día de la operación, todo ello con un procedimiento muy coordinado porque la vida media de las plaquetas es muy corta y luego permanecer en observación para ver que funciona esa transfusión y hacer un seguimiento de cerca una vez transcurrida la operación.

2. Usted es paciente con enfermedad hepática crónica con trombocitopenia, ¿podría contarnos

cómo fue el diagnóstico y cómo recibió la noticia? ¿Ha experimentado los síntomas de la trombocitopenia en distintos momentos de su vida?

El desarrollo de la trombocitopenia vino asociado a un deterioro de la función hepática, de hecho, soy trasplantada hepática y, como los problemas con las plaquetas están asociados al hígado, de ahí surgió mi trombocitopenia.

Por poner un ejemplo de a qué nivel me afecta, simplemente el hecho de que me realizasen una punción mamaria complicó el proceso en gran manera, porque implica acudir al hospital 2 horas antes, recibir dos bolsas de plaquetas, ver si aumenta el número de plaquetas y después de la punción permanecer en el hospital todavía más tiempo para comprobar que no hay hemorragia y que todo está bien.

En general supone tener más moretones, condiciona las visitas al dentista... es decir, implica que debes tener más cuidado en tu día a día. Y, sobre todo, como comentaba previamente, hay que tener mucho cuidado con las cirugías.

3. En general, ¿cuál es el impacto de las trombocitopenias en la calidad de vida de los pacientes con enfermedades hepáticas?

Realmente las trombocitopenias condicionan bastante la vida e impactan en la calidad de vida de los pacientes. Tenemos que estar pendientes de cualquier proceso en el que se pueda producir una hemorragia, somos muy

conscientes de que tenemos que avisar en todo momento de nuestra condición, sobre todo ante cualquier cirugía, pero un mismo análisis de sangre nos deja moretones importantes.

En cuanto a la realización de deporte, en sí mismo no está contraindicado, pero hay que tener en cuenta el posible impacto de este y su potencialidad para causar hemorragias.

4. ¿Considera que la trombocitopenia es un trastorno de la coagulación suficientemente reconocido por el colectivo médico y las repercusiones que puede tener?

La verdad es que no, es cierto que las especialidades más relacionadas con la patología, como los hepatólogos, o los cirujanos hepáticos sí están familiarizados y tienen claro todo lo que implica una falta de plaquetas. Sin embargo, más allá de ello es el propio paciente el que se encarga de poner en conocimiento a los médicos de lo que le pasa y lo que implica, en general no se conoce demasiado, quizás por ser una enfermedad poco frecuente.

Por nuestra parte, desde la federación sí llevamos a cabo sesiones formativas, webinar... pero van dirigidos a

nuestros voluntarios y a los pacientes, para conocer más en profundidad la enfermedad.

5. ¿Cómo valora los avances terapéuticos en el abordaje de las trombocitopenias en la actualidad?

Los pacientes con trombocitopenias son conscientes de que hay nuevos avances a la vuelta de la esquina que les permitirán mejorar su calidad de vida y poder someterse a distintos tratamientos terapéuticos con mayor tranquilidad, sin la necesidad de recibir transfusiones de plaquetas. Este hecho es importante porque no todos los pacientes pueden recibir este tipo de transfusiones.

6. ¿Qué espera del futuro del manejo de las trombocitopenias en los distintos tipos de pacientes con enfermedades hepáticas crónicas?

Pues fundamentalmente espero que con los avances terapéuticos que estamos esperando los pacientes desde hace mucho tiempo nos ayuden a mejorar nuestra calidad de vida y poder enfrentarnos con más tranquilidad y de una manera más sencilla, con menos protocolos, a procesos invasivos, como por ejemplo una cirugía.

Recomendaciones sobre la infección por COVID en pacientes con hemofilia



Cómo reducir la exposición al COVID-19:

- Como para toda la población, se recuerda la necesidad de **reducir el contacto social y el quedarse en casa** para evitar al máximo los contactos.¹³
- **Reducir la visita a profesionales sanitarios** en hospitales o consultas, evitando toda atención no urgente y las cirugías no esenciales.¹³
- Utilizar medidas higiénicas como **lavarse las manos regularmente con jabón, no tocarse la cara, evitar la emisión de tos** en forma de aerosoles e intentar **mantener una distancia con el resto de las personas de al menos 2 m.**¹³



Vacunación frente a COVID-19:

- Consulte con su médico para cualquier tema relacionado con la vacunación. Es el profesional sanitario que les puede informar adecuadamente sobre las recomendaciones concretas para pacientes con coagulopatías y qué vacunas pueden ser más adecuadas.



En caso de contagio:

- **Siga las recomendaciones de tratamiento pautadas por su médico**, tanto a nivel del uso de analgésico como de su tratamiento de base para la hemofilia.¹³



En caso de hospitalización:

- Organizar la administración de la terapia de reemplazo/acceso venoso seguro.¹³
- Informe al equipo del tratamiento que está recibiendo.¹³
- Informe al equipo médico por su tratamiento actual ya que puede interferir en las pruebas diagnósticas.¹³



● bibliografía

1. Srivastava A, Santagostino E, Dougall A et al. WFH Guidelines for the Management of Hemophilia, 3rd edition. 2020 DOI: 10.1111/hae.14046. 2. MacLean PE, Fijnvandraat K, Beijlevelt M et al. The impact of unaware carriership on the clinical presentation of haemophilia. *Haemophilia* 2004; 10 (5); 560-564. 3. Hermans C, Kulkarni R. Women with bleeding disorders. *Haemophilia* 2018;24 (Suppl. 6):29-36. 4. Plug I, Mauser-Bunschoten EP, Brocker-Vriens AH, et al. Bleeding in carriers of hemophilia. *Blood*. 2006;108(1):52-56. 5. Raso S, Lambert C, Boban A et al. Can we compare haemophilia carriers with clotting factor deficiency to male patients with mild haemophilia? *Haemophilia*. 2020; 26:117-121. 6. Paroskie A, Gailani D, DeBaun M et al. A Cross-sectional study of bleeding phenotype in haemophilia A carriers. *Br J Haematol* 2015; 170(2):223-228. 7. Dunn NF, Miller R, Griffioen A, Lee CA. Carrier testing in haemophilia A and B: adult carriers' and their partners' experiences and their views on the testing of young females. *Haemophilia*. 2008; 14:584-592. 8. Varekamp I, Suurmeijer TP, Brocker-Vriens AH, et al. Carrier testing and prenatal diagnosis for hemophilia: experiences and attitudes of 549 potential and obligate carriers. *Am J Med Genet*. 1990; 37:147-154. 9. Gillham A, Greyling B, Wessels TM, et al. Uptake of genetic counseling, knowledge of bleeding risks and psychosocial impact in a south african cohort of female relatives of people with hemophilia. *J Genet Couns*. 2015; 24:978-986. 10. Miesbach W, Alesci S, Geisen C et al. Association between phenotype and genotype in carriers of haemophilia A. *Haemophilia* 2011; 17(2):246-51. 11. Bustamante-Aragones A et al. Foetal sex determination in maternal blood from the seventh week of gestation and its role in diagnosing haemophilia in the fetuses of female carriers. *Haemophilia* 2008; 14 (3):593-8. 12. Gilbert L, Paroskie A, Gailani D et al. Haemophilia A carriers experience reduced health-related quality of life. *Haemophilia* 2015 Nov;21(6):761-5. 13. <http://fedhemo.com/recomendaciones-practicas-para-pacientes-con-hemofilia-de-la-wfh/>



NP 15374 Marzo 2021

Para más información, visita <https://liberatelife.es>
Síguenos también en: @Sobi_Iberia

Material de carácter orientativo y divulgativo, usted debe dirigirse a un profesional sanitario en caso de duda y antes de someterse a tratamientos o consejos. El contenido de este material nunca podrá sustituir al diagnóstico del profesional sanitario.



Conoce HemoFIT, una plataforma que ayuda a las personas con hemofilia a practicar ejercicio físico con seguridad.

