

HEMOFILIA

LA ENFERMEDAD DE LA SANGRE

Pese a ser conocida con anterioridad, sólo a partir del siglo XVIII se empieza a estudiar en profundidad esta enfermedad que consiste en el problema que tiene la sangre para formar coágulos de manera eficaz. Aproximadamente una de cada nueve mil personas padece algún tipo de trastorno de coagulación hereditario.

En España existen 6852 personas diagnosticadas con algún tipo de coagulopatía congénita según la Memoria del año 2002 de la Federación Nacional de Hemofilia.

Desde la Federación Nacional de Hemofilia (www.hemofilia.com) se atiende a sus asociados de manera diversa debido a los diferentes grados de severidad en la hemofilia, la presencia de inhibidores o de otras enfermedades derivadas del tratamiento. Es por eso que la atención se realiza a dos niveles, individual, mediante la orientación, información y apoyo personalizado, y grupal, mediante la planificación y desarrollo de programas de intervención en grupos específicos, con características comunes, dentro del

colectivo. Dentro de las actividades grupales destacan los albergues de verano para niños con hemofilia, la casa de acogida o la difusión de toda la información sobre la hemofilia a través de la revista Fedhemo u otras publicaciones que editan.

Entre el Plan de Trabajo de la Federación Española de Hemofilia para 2003 destacan las Jornadas de Formación en hemofilia para niños de 8 a 12 años, los Talleres informativos para padres de niños recién diagnosticados o los Talleres informativos para mujeres portadoras o posibles portadoras de hemofilia. Además se ocupan de la integración laboral de jóvenes con esta enfermedad y un Programa de Atención Diurna y Ocupacional para personas afectadas de hemofilia.

La Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid, ASHE Madrid, viene trabajando por los derechos y la mejora de vida de este sector desde 1987. Desde su fundación es miembro de la Federación Española de Hemofilia y también es miembro de la Federación de Minusválidos de la Comunidad de Madrid, FAMMA. Aproximadamente 600 personas con esta discapacidad viven en la Comunidad de Madrid.

Aunque mucha gente ha oído hablar alguna vez de esta enfermedad por su relación con ciertas casas reales, lo cierto es que se conoce poco en cuanto a sus grados, tipos, transmisión genética y tratamiento.

Cuando se produce un sangrado, en la sangre existen elementos que hacen que pueda cesar; estos elementos se llaman factores de coagulación. Las personas que padecen hemofilia carecen de uno de estos factores de coagulación o uno de ellos no trabaja como es debido. El



La administración intravenosa del factor de coagulación defectuoso es el único tratamiento existente, y para ello es necesario gran cantidad de sangre, es decir, las donaciones se hacen imprescindibles.

sangrado en estas personas es lento pero persistente.

En la sangre hay doce factores coagulantes, de los que suelen fallar dos, es decir, no desempeñan su trabajo o lo desempeñan en muy pequeña cantidad, y son el VIII o el IX. En la hemofilia "A" lo que falla es el factor VIII y en la hemofilia "B" falla el coagulante IX.

Álvaro Lavandeira, presidente de ASHE Madrid, nos explica cómo afecta a la vida diaria de un enfermo. "Las pequeñas cortaduras suelen dejar de sangrar si se aplica una fuerte presión durante algunos minutos. Las hemorragias grandes o el sangrado interno requieren infusiones de productos de factores de la coagulación. Las hemorragias leves en las articulaciones o en los tejidos blandos pueden resolverse con la administración de concentrados de factor, que elevan el nivel plasmático del factor de la coagulación. La lesión, que suele ser trivial para una persona normal, como un golpe en la cabeza contra un armario al tratar de incorporarse, podría causar un sangrado prolongado de un pequeño vaso del

sistema nervioso central, que suele ser la causa más frecuente de mortalidad en la hemofilia. Otra causa normal de mortalidad en la hemofilia es el sangrado debajo de la lengua o detrás de la pared faríngea en el cuello, ya que puede provocar asfixia".

La vida diaria de las personas afectadas por hemofilia también se ve condicionada por "las hemorragias en las articulaciones durante los años de crecimiento, ya que estimulan un crecimiento excesivo en los extremos de los huesos largos, que conduce a discrepancias en la longitud de las extremidades y a un agrandamiento nudoso en las porciones terminales de los huesos. Por otra parte, las hemorragias en los músculos conducen a la atrofia y a la contractura".

¿QUÉ CAUSA LA HEMOFILIA?

La hemofilia es una enfermedad hereditaria que se transmite por un gen situado en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Una mujer portadora de hemofilia

tiene el gen de la hemofilia en uno de sus cromosomas X, y hay un 50% de probabilidades de que pueda transmitirle el gen defectuoso a su descendencia de sexo masculino. Los hombres que heredan el gen defectuoso desarrollan hemofilia. Cuando un hombre tiene hemofilia no transmite el gen a sus hijos sino a sus hijas. Aunque las mujeres que heredan el gen normalmente no tienen problemas relacionados con la hemofilia, algunas pueden tener problemas relacionados con hemorragias, tales como hemorragia menstrual excesiva, hemorragias nasales frecuentes o hemorragias después de procedimientos dentales o una cirugía.

Aproximadamente, una tercera parte de los casos de hemofilia no tienen antecedentes familiares y se deben a un desarrollo espontáneo del gen defectuoso en la mujer.

TRATAMIENTO DE LA HEMOFILIA

Cuando a una persona se le detecta hemofilia su pregunta es siempre la misma "¿es una enfermedad crónica?"... desgraciadamente sí. La cantidad de factor de la coagula-

OFICINA DE DENUNCIAS DE ACCESIBILIDAD Y AYUDAS TÉCNICAS



AYUDAS TÉCNICAS



TRANSPORTE



BARRERAS EN LA EDIFICACIÓN

Miembro de COCEMFE
FEDERACIÓN DE ASOCIACIONES DE MINUSVÁLIDOS FÍSICOS DE LA COMUNIDAD DE MADRID
C/ Galileo, 69 • 28015 Madrid • Tel.: 915933550
Fax: 915939243 • www.famma.org • odat@famma.org

ODAT

odat@famma.org

Las hemorragias que sufren las personas con hemofilia les afectan en todos los aspectos de su vida y, en ocasiones, les puede provocar la muerte.



ción en la sangre generalmente se mantiene por igual toda la vida. Por lo general, cuando un niño se hace adulto, los sangrados se producen con menos frecuencia.

Actualmente, el único tratamiento que se conoce para combatir la enfermedad es la administración intravenosa del factor de coagulación defectuoso, que permita detener la hemorragia producida. También existe la modalidad de profilaxis, administración de factor varias veces a la semana para mantener unos niveles de factor que

permitan realizar determinadas actividades sin riesgo de hemorragia.

Para obtener una unidad de factor que permita un solo tratamiento a un paciente hemofílico es necesaria una gran cantidad de sangre y, por lo tanto, donaciones. Además, el proceso de elaboración de las unidades de factor es muy costoso, de ahí se deriva el alto precio que tienen los tratamientos de los pacientes hemofílicos.

Para Álvaro Lavandeira, “el daño en las articulaciones de las

personas con hemofilia sólo puede ser evitado con la administración de concentrados en forma profiláctica desde una temprana edad, pero la producción de estos concentrados requiere una técnica muy compleja de ingeniería genética”. Si bien las perspectivas de la terapia genética para la hemofilia son excelentes, también existen problemas a resolver. “Esta terapia puede producir la aparición de anticuerpos (inhibidores) y queda por resolver el mantenimiento de niveles de factor en un plazo de tiempo lo suficientemente prolongado, la posibilidad de que el tratamiento pueda ser reversible o la probabilidad de transmitir el trastorno a los descendientes”. Sin embargo, la intervención genética da lugar a inquietudes tanto científicas como éticas.

En cuanto a la actuación de la Administración, Álvaro Lavandeira cree que “el tratamiento exige centros especializados para la atención al paciente y acceso a concentrados de factor seguros y eficaces. Este tipo de tratamiento integral sólo existe en algunas grandes ciudades, como Madrid o Barcelona, con lo que los pacientes de otros lugares deben desplazarse por la falta de especialistas en hemofilia en sus respectivos hospitales”. □

ASHE MADRID

Desde su fundación es miembro de la Federación Española de Hemofilia. También es miembro de la Federación de Minusválidos Físicos de la Comunidad de Madrid (FAMMA).

En su página web, www.ashemadrid.org, se puede encontrar todo tipo de información referida a la hemofilia, tanto noticias de interés como avances médicos en la lucha contra esta enfermedad. Asimismo, existen enlaces a las asociaciones nacionales e internacionales de hemofilia, información médica y foros de discusión, y se puede leer el boletín que edita la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid.

Entre las actividades que lleva a cabo la Asociación de Hemofilia de Madrid se encuentra un Curso Básico sobre la Hemofilia y su tratamiento que, en colaboración con el Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Universitario de La Paz, va dirigido especialmente a padres de niños recién diagnosticados que desconocen los aspectos médicos de la enfermedad y su problemática social. Además está previsto un Curso de Portadoras de Hemofilia para abordar los problemas de las mujeres portadoras tales como su diagnóstico genético, la transmisión de la enfermedad y las técnicas de elección de sexo para tratar de evitar la transmisión de padres a hijos.

También como actividades a realizar en 2003 está prevista la formación en nuevas tecnologías (Futurnet 2003), proyecto entregado a la Convocatoria 2003 de CajaMadrid, programas de rehabilitación y tratamiento que se realizan en el Centro Nacional de Fisioterapia y Rehabilitación en colaboración con la Federación Española de Hemofilia, la campaña de recogida de material sanitario con destino a países del tercer mundo y colectivos desfavorecidos o la asistencia al campamento de verano en La Charca, Murcia.

MÁS INFORMACIÓN:

Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid (ASHE Madrid)
C/ Virgen de Aránzazu, 29, local
(metro Begoña) - 28034 Madrid
Teléfono y fax: 91 358 50 79
www.ashemadrid.org

Asociación Española de Hemofilia
Hospital Universitario de La Paz
Teléfono: 91 729 33 71
www.hemofilia.com