

UNIVERSIDAD DE COSTA RICA
SISTEMA DE ESTUDIOS DE POSGRADO

“Caracterización clínica de los pacientes diagnosticados con hemofilia A y B, atendidos en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el período comprendido entre el 1^o de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013”

Trabajo de investigación para optar por el grado académico de Especialista en Medicina Física y Rehabilitación, sometido a consideración del Sistema de Posgrado de Medicina Física y Rehabilitación

M^a Alexandra Calvo Ureña

Ciudad Universitaria Rodrigo Facio, Costa Rica

2013

DEDICATORIA

*A las personas con discapacidad, que me han
hecho ver la vida desde otra perspectiva y
por las cuales quiero seguir trabajando.*

*A mi esposo, quien ha estado a mi lado
en este camino.*

*A mis padres y hermanos por estar
siempre presentes en todo momento.*

AGRADECIMIENTOS

A la fuerza creadora del Universo.

A mi guía espiritual, Meishu Sama.

A mi esposo, Miguel.

A mis padres y hermanos.

A todo el personal que labora en el Cenare.

“Esta tesis fue aceptada por la Comisión del Programa de Estudios de Posgrado en Especialidades Médicas de la Universidad de Costa Rica, como requisito parcial para optar al grado y título de Especialista en Medicina Física y Rehabilitación”



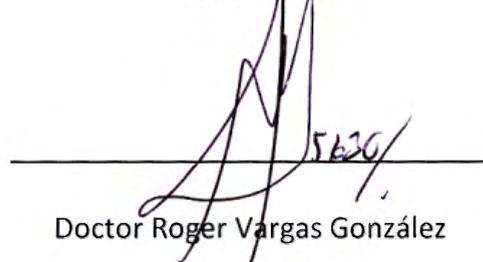
Doctora Sofía Chaverri Flores

Directora de Tesis



Doctora María José Gallardo Arriagada

Asesora



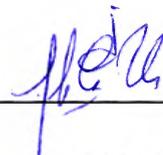
Doctor Roger Vargas González

Asesor



Doctora María José Gallardo Arriagada

Coordinadora del Posgrado Medicina Física y Rehabilitación



María Alexandra Calvo Ureña

Candidata

Cartago, 3 de noviembre de 2014.

Señores,
Comisión del Programa de Estudios
de Posgrado en Especialidades Médicas.
Sistema de Posgrado,
Universidad de Costa Rica.

Estimados señores:

Doy fe de la revisión filológica de la tesis de posgrado denominada:

“Caracterización clínica de los pacientes diagnosticados con hemofilias A y B, atendidos en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el período comprendido entre el 1.^o de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013”

sustentada por la estudiante:

Dra. M^a Alexandra Calvo Ureña

A sus órdenes,



Licdo. Ernesto Guzmán Campos, MAMC,
Filólogo Español,
Cédula núm. 302880205,
Carné del Colopro: 9706

TABLA DE CONTENIDO

Dedicatoria	ii
Agradecimientos	iii
Carta de Aprobación	iv
Carta Revisión	v
Tabla de Contenidos	vi
Resumen	viii
Lista de Cuadros	x
Lista de Figuras	xii
Lista de Tablas	xiii
Lista de Gráficos	xix
Abreviaturas y Acrónimos	xxv
Introducción	1
Justificación	4
Objetivo General	5
Objetivos Específicos	6
Metodología	7
Marco Teórico	11
Análisis de Resultados	79

Discusión	144
Conclusiones	149
Recomendaciones	152
Referencias Bibliográfica	154

RESUMEN

El presente estudio es de tipo observacional, descriptivo y retrospectivo, realizado con la finalidad de generar la caracterización clínica de la población hemofílica de Costa Rica, que ha sido valorada en el Centro Nacional de Rehabilitación (CENARE), así como tratar de determinar la relación de variables asociadas a la frecuencia del sangrado articular.

El estudio se realiza utilizando una plantilla de recolección de datos de un total de 85 expedientes, de las consultas comprendidas entre el periodo del 1o de enero del 2012 y el 31 de julio del 2013, se hace la tabulación de las variables propuestas en el estudio y posterior el cruce de las mismas para complementar los resultados del estudio, por medio del programa Microsof Excel y SPSS versión 19.

El 96,5% costarricenses, 71,7% vive dentro GAM, 45,9% menores de 18 años, 38,6% mayores de 18 años, 55,3% educación primaria incompleta, 32,9% sin antecedentes familiares de la enfermedad, 47,1% con daño articular, 55,2% lesión oligoarticular, 61,2% afectación de la rodilla, 54,1% afectación codo, 41,2% afectación del tobillo, 44,7% realiza actividad física, 12,9% practica algún deporte. El 82,4% portadores hemofilia A, con 87,1% presentación clínica severa, 17,6% portadores hemofilia B, con 93,3% presentación clínica severa, 14% presencia de inhibidores en la hemofilia A, 6,7% presencia de inhibidores en hemofilia B, 57,6% aplicación de tratamiento de tipo profiláctico, 69,4% aplicación de tratamiento de forma domiciliar, en cuanto a la frecuencia del sangrado los datos fueron insuficientes.

Se concluye, que las características clínicas de la población portadora de hemofilia atendida en el CENARE, son similares a las descritas en la literatura; que en Costa Rica se encuentra una población de predominio menor a los 18 años, por tal motivo se debe incentivar el control y valoración adecuada y de manera interdisciplinaria para la prevención de la instauración de la artropatía hemofílica, y con ello la perdida de la funcionalidad. Por otra parte no se logra determinar los factores mayormente asociados a la frecuencia del sangrado articular debido a la falta de datos en los expedientes.

SUMMARY

This study is observational, descriptive, and retrospective. It was conducted in order to generate the clinical characterization of the hemophilia population of Costa Rica, which has been valued at the National Rehabilitation Centre (CENARE). It also tries to determine the relationship of variables associated with articular bleeding frequency.

The study employs a staff of gathering data from a total of 85 records, consultations done between the period of January 1, 2012 and July 31, 2013. The tabulation of the variables proposed in the study was done first and after they were crossed to supplement the survey results, by means of Microsoft Excel and SPSS version 19.

96.5% of Costa Ricans, 71.7% live within GAM, 45.9% under 18, 38.6% aged 18 and over, 55.3% completed primary school, 32.9% with no family history of disease, 47.1% with joint damage, injury oligoarticular 55.2%, 61.2% impairment of the knee, elbow involvement 54.1%, 41.2% involvement of the ankle, 44.7% are physically active 12 9% play sports. 82.4% carriers hemophilia A, with severe clinical presentation 87.1%, 17.6% carriers hemophilia B, with severe clinical presentation 93.3%, 14% presence of inhibitors in Hemophilia A, 6.7% presence Hemophilia B inhibitor, 57.6% prophylactic type treatment was applied, 69.4% household application treatment, as to the frequency of bleeding, the data was insufficient.

It is concluded that the clinics characteristics of the population with hemophilia served at CENARE, are similar to those described in the literature; that in Costa Rican a population predominantly minor of 18 years is found, and for this reason it should be encouraged an adequate control and interdisciplinary manner to prevent the establishment of hemophilic arthropathy assessment, and thus the loss of functionality . Moreover it fails to identify factors associated mostly to the frequency of joint bleeding because of the lack of data in the files.

LISTA DE CUADROS

Cuadro 1.	Factores de coagulación	17
Cuadro 2.	Características de la hemofilia A y B	24
Cuadro 3.	Posturas anómalas ulteriores a la hemorragia	36
Cuadro 4.	Características clínicas de hemartrosis y sinovitis	49
Cuadro 5.	Escala de Gilbert	52
Cuadro 6.	Clasificación Arnold y Hilgartner	53
Cuadro 7.	Escala de Pettersson	55
Cuadro 8.	Escala Daniels Worthingham y Hemophilia Joint Health Score	58
Cuadro 9.	Escala de Denver.	62
Cuadro 10.	Protocolo de reemplazo de factor.	70
Cuadro 11.	Componentes de la terapia RICE para el control del dolor.	76
Cuadro 12.	Uso de analgésico para el control del dolor	77
Cuadro 13.	Objetivos terapéuticos de la rehabilitación del hematoma	79
Cuadro 14.	Características de los estudios experimentales de los años 1982 -1999	88
Cuadro 15.	Características de los estudios experimentales incluidos en la revisión 2009	89

Cuadro 16.	Movimientos de flexibilidad estática	94
Cuadro 17.	Características por tomar en cuenta en la elección de un deporte	100

LISTA DE FIGURAS

Figura 1.	Cascada de coagulación	13
Figura 2.	Articulaciones afectadas por la Hemartrosis	29
Figura 3.	Esquema de la lesión a nivel de la articulación	30
Figura 4.	Músculos afectados por el sangrado	34

LISTA DE TABLAS

1. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según nacionalidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 105
2. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según su procedencia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 106
3. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el estado civil, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 107
4. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el nivel de educación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 109
5. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según ocupación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 110
6. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de antecedentes heredados de familiares, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 111

7.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	112
8.	Distribución de pacientes, según el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	113
9.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según edad y tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	115
10.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	116
11.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	117
12.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	118
13.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare,	119

durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

14. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 120
15. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la aplicación del tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 121
16. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tratamiento y tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 123
17. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento y grupo de edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 124
18. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 125
19. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según grupo de edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante 126

el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

20.	Distribución de pacientes según tipo de hemofilia A y B, según la edad y la presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	128
21.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según las articulaciones afectadas, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	129
22.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la frecuencia de sangrado articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	130
23.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la frecuencia de sangrado y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero del 2012 y el 31 de julio de 2013.	132
24.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según articulación afectada, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	133
25.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el índice de masa corporal y el grupo de edad, en la consulta	135

	especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	
26.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según índice de masa corporal y la presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	136
27.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	137
28.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	139
29.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero del 2012 y el 31 de julio de 2013.	140
30.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	141
31.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte practicado, en la consulta especializada del	142

paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

32. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según defecto postural, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 144

LISTA DE GRÁFICOS

1. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según nacionalidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 105
2. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según su procedencia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 107
3. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el estado civil, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 108
4. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el nivel de educación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 109
5. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según ocupación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 110
6. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de antecedentes heredados de familiares, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 111
7. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del 113

Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

8. Distribución de pacientes, según el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 114
9. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según edad y tipo de hemofilia, en la consulta especializa del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 115
10. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 116
11. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 118
12. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 119
13. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, 120

	durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	
14.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	121
15.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la aplicación del tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	122
16.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tratamiento y tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	123
17.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento y grupo de edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	124
18.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.	125
19.	Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según grupo de edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante	127

- el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.
20. Distribución de pacientes según tipo de hemofilia A y B, según la edad y la presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 128
 21. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según las articulaciones afectadas, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 129
 22. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la frecuencia de sangrado articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 131
 23. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la frecuencia de sangrado y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero del 2012 y el 31 de julio de 2013. 132
 24. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según articulación afectada, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 134
 25. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el índice de masa corporal y el grupo de edad, en la consulta 135

- especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.
26. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según índice de masa corporal y la presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 137
27. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 138
28. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 139
29. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero del 2012 y el 31 de julio de 2013. 140
30. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 142
31. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte practicado, en la consulta especializada del 143

paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

32. Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según defecto postural, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. 144

ABREVIATURAS Y ACRÓNIMOS

CARS	Congreso Internacional de Hemofilia: Enfermedades Hemorrágicas y Trombóticas
A.C.	antes de cristo
TP	tiempo de protrombina
TPT	tiempo parcial tromboplastina
ADN	ácido desoxirribonucleico
t-PA	plasminógeno de tipo tisular
FvW	factor von Willebrand
IgG	inmunoglobulina G
UB	unidades de Bethesda
U/ml	unidades por mililitro
FISH	functional Independence score in hemophilia
TC	tomografía axial
RM	resonancia magnética
US	ultrasonido
AAS	ácido acetil salicílico
AINE	antiinflamatorio no esteroideo
FDP	factor concentrado derivado del plasma
Fr	factor recombinante
PFC	plasma fresco congelado

COX-2	ciclooxigenasa 2
PH	paciente hemofílico
PHA	paciente con hemofilia A
PHB	paciente con hemofilia B
PRICE	posicionamiento, reposo, hielo, elevación
IMC	índice de masa corporal

INTRODUCCION

Se define hemofilia como una enfermedad hemorrágica recesiva, ligada al cromosoma X, producida por mutaciones en el gen del factor VIII (hemofilia A o clásica), o en el gen factor IX (hemofilia B). La hemofilia A afecta a uno de cada 10 000 varones nacidos vivos, en todos los grupos étnicos y en cualquier región del mundo. La hemofilia B afecta a uno de cada 25 000 a 30 000 varones nacidos vivos; al igual que la hemofilia A, se encuentra en todos los grupos étnicos y no tiene predilección geográfica (Roberts & Hoffman, 2005). La hemofilia A representa alrededor del 80 % del total de los casos reportados de hemofilia. Los masculinos son los afectados clínicamente, porque las mujeres, que son portadoras, por lo general son asintomáticas (Handin, 2005). Alrededor del 70 % de los recién nacidos con hemofilia van a tener antecedentes heredofamiliares (Manno, 2005); por lo tanto, cerca del 30 % de los casos posee ausencia de antecedente familiar de la enfermedad (Handin, 2005).

Por otra parte, la falta de los factores de la coagulación ocasiona en las personas sangrados espontáneos o sangrados secundarios debido a traumas. Generalmente, la gravedad del cuadro clínico va ser paralela al grado de deficiencia del factor.

Los sangrados, en consecuencia, son la manifestación clínica más frecuente. Las formas habituales de presentación clínica en los primeros años de vida son las equimosis, los hematomas y el sangrado bucal (Cruz & Jiménez, 2007). Sin embargo, las hemorragias pueden presentarse a cualquier nivel anatómico, y se clasifican en externas e internas. En calidad de externas, pueden identificarse las epistaxis, gingivorragias, heridas punzantes, contusas o cortantes; mientras que, en las internas, se encuentran los hematomas, especialmente a nivel muscular, las hemartrosis, los sangrados a nivel de sistemas, como el respiratorio a nivel de las vías aéreas, el tracto digestivo, el tracto urinario, las vísceras sólidas, el sistema nervioso central, entre otros.

Las hemartrosis representan la manifestación más típica de la hemofilia (World Federation of Haemophilia, 2012), al ser estas las causas más comunes de sangrado; representan alrededor del 75 % de los eventos de sangrado en la hemofilia, y pueden ocurrir en cualquier tipo de articulación; sin embargo, se observan con mayor frecuencia en las articulaciones de rodilla, codo y tobillo. Como menciona Andrade (1995), en su estudio, la articulación más afectada, en un 95 %, es la rodilla, seguida por un 69,6 %, a nivel del codo y un 60,9 %, a nivel de los tobillos. La presencia de sangrados articulares recurrentes puede llevar a la destrucción de la articulación, entidad que se conoce como artropatía hemofílica; con su aparición, se presentan sangrados más fácilmente, dado lo cual se genera un círculo vicioso, donde existe sangrado que produce mayor lesión articular, lo que hace a la articulación más propensa a un nuevo sangrado. Esta secuencia de eventos conlleva a presencia de dolor, dificultad para la movilización articular, y ocasiona debilidad muscular en el miembro afectado (Manuel, Moorehead, & Lillicrap, 2013).

Ahora bien, dentro de las manifestaciones clínicas frecuentes de la hemofilia, los hematomas musculares, junto con las hemartrosis, ameritan un abordaje apropiado, oportuno, para prevenir las complicaciones a nivel musculoesquelético.

Con base en el estudio anual para año 2011, realizado por la Federación Mundial de Hemofilia, con la participación de 108 países, se reporta que el número de personas con hemofilia A y B fue de 161 175, con una distribución de pacientes con Hemofilia A de 134 354 y, para Hemofilia B, de 26 821. En ese mismo estudio, se indican con prevalencia de hemofilia en Costa Rica 200 pacientes, en Canadá 3 380, México 4 632 y en España 1 953 (World Federation of Haemophilia, 2012). No obstante, según los datos expuestos durante el Congreso Internacional de Hemofilia: Enfermedades Hemorrágicas y Trombóticas (CARS), realizado en Costa Rica, en septiembre de 2013, se establece una población total de pacientes con Hemofilia A y B, de 203 pacientes: más específicamente, 171 pacientes con hemofilia A y 32 pacientes con hemofilia B. - Estos datos fueron tomados del Centro

Nacional de Hemofilia de Costa Rica, concentrado en el servicio de hematología del Hospital México - (Jiménez, 2013).

En cuanto a los estudios valorados, se cuenta, a nivel nacional, con la publicación del Dr. Cordero, realizada en 1986, donde se hace referencia a un total de 112 pacientes portadores de hemofilia A y B, siendo el tipo A el que prevalece respecto de la B, con una proporción de 95:17. Dentro del mismo estudio, pero en relación con la severidad de presentación para ambos tipos, la forma grave es la que presenta una mayor prevalencia; a la vez, determina que la población más afectada es aquella que se ubica por debajo de los 10 años de edad (Cordero, 1986).

En el país, no hay estudios epidemiológicos previos de las personas portadoras de hemofilia. Por ello, se tiene un desconocimiento relativo de esta población, lo cual lleva a limitaciones de las acciones posibles por realizar para mejorar las condiciones.

Con los avances en el abordaje terapéutico de la hemofilia, los concentrados de los factores de la coagulación de origen recombinante, las técnicas de depuración viral para productos derivados de plasma, la creación de clínicas y centros especializados, y las técnicas de profilaxis en hemofilia, se ha logrado el aumento de la esperanza de vida en esta población, que actualmente, no solo ha alcanzado la edad adulta, sino que en países desarrollados se reportan pacientes de edades más longevas. Según Vargas Ruiz (2012), la supervivencia antes de los años sesenta no superaba los 15 años de edad, debido a la alta mortalidad por los sangrados graves presentados en los pacientes. Querol (2010) expone que la esperanza de vida se asemeja a la de la población general y la edad media se sitúa alrededor de los 30 años. Con este aumento de la esperanza de vida, la población hemofílica está expuesta a una dinámica de vida, en la cual se desarrollan un mayor número de actividades físicas y actividades más participativas en la sociedad. Con ello, se estaría generando una mayor exposición a situaciones que representan riesgo o una mayor

tendencia al sangrado espontáneo o secundario de traumas (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010). Esta situación lleva a ampliar las intervenciones por realizar, con la finalidad de preservar en lo posible la calidad de vida, al tomar en cuenta los cambios propios de la edad y la presencia de comorbilidades que se desarrollan con el avance de los años. Según Forsyth et al (2012), el daño articular progresivo que se desarrolla en la artropatía hemofílica, asociada al envejecimiento, conlleva a la pérdida de la independencia y a un incremento de la morbilidad y mortalidad (Stephensen, Drechsler, & Scott, 2012).

El estudio de caracterización de los pacientes con hemofilia del país que son valorados en el Centro Nacional de Rehabilitación (CENARE), pretende hacer la corroboración del comportamiento de la enfermedad descrito en la literatura; a la vez, obtener un mayor conocimiento de la población con respecto a su estilo de vida, para ir creando lineamientos y promover cambios en la prevención de las secuelas, con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes con hemofilia.

JUSTIFICACIÓN

En Costa Rica, se diagnostican aproximadamente de uno a tres casos nuevos de hemofilia por año. El abordaje para el tratamiento de estos pacientes es considerado por la institución de la Caja Costarricense de Seguro Social, como una de las enfermedades con mayor costo económico para la institución, invirtiendo alrededor de 20 millones de colones al año, por cada paciente (CCSS, 2013). El abordaje terapéutico de esta población es realizado desde el año de 1970 en el servicio de hematología del Hospital México, conocido como Centro Nacional de Hemofilia, donde se cuenta con un registro de estadística nacional de 203 pacientes, portadores de hemofilia A y B, para un total de 171 de hemofilia A y 32 de hemofilia B (Jiménez, 2013).

Con los años de estudio sobre la enfermedad, y gracias a los avances tecnológicos, se ha logrado mejorar la expectativa de vida de estos pacientes, llevándolos a tener una vida más activa y participativa en la sociedad: se exponen a presentar sangrados espontáneos o traumáticos de forma menos frecuente.

Alrededor del 90 % de los pacientes, inician episodios hemorrágicos a edades muy tempranas, siendo el sistema musculoesquelético el más afectado. Por tal situación, debe entenderse que, el ideal del tratamiento para estos pacientes no solo depende de los avances farmacológicos, ya sea la aplicación de los concentrados de factores de la coagulación, o del mejoramiento de las técnicas de depuración viral para productos derivados de plasma, sino que, debería darse un manejo con un enfoque más integral e interdisciplinario, con la finalidad de lograr prevenir y dar tratamiento oportuno de las complicaciones presentes a nivel muscular y óseo, como consecuencia de los constantes sangrados que se inician a edades tempranas.

En nuestro país, existen pocos estudios realizados sobre la epidemiología de esta población. Se desconoce, de cierta forma, las características de la población, por lo que se hace necesario realizar un estudio para valorar las características clínicas y epidemiológicas. Así, se logra poder identificar los factores asociados, que pueden ir agravando su condición de salud y, por lo tanto, su calidad de vida.

Por lo expuesto, se propone la realización del presente estudio, para lograr una imagen global, una caracterización de la población y, con ello, poder orientar de una mejor manera las intervenciones preventivas y de manejo agudo y crónico, en lo referente a la biomecánica del sistema musculoesquelético, con la finalidad de mantener su independencia y una máxima funcionalidad en las actividades diarias de la vida, así como una mejor integración social.

OBJETIVO GENERAL

Analizar las características clínicas de los pacientes diagnosticados con hemofilia A y B, atendidas en la consulta del paciente hemofílico en el Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Determinar cuáles son las articulaciones más afectadas por la hemartrosis.
- Identificar si la artropatía hemofílica se relaciona con el nivel de actividad física o práctica deportiva.
- Identificar si la artropatía hemofílica se ve afectada por la obesidad.

METODOLOGÍA

Se diseña un estudio de tipo observacional, descriptivo, retrospectivo, basado en la revisión de registros médicos de los expedientes clínicos del Cenare, en el periodo comprendido entre el 1.º de enero del 2012 y el 31 de julio del 2013.

Se toma como población a los pacientes portadores de hemofilia A y hemofilia B, atendidos en el Centro Nacional de Hemofilia, Hospital México, registrados hasta julio de 2013. La lista es suministrada por el personal del servicio de hematología de dicho centro, compuesta, en ese momento, por un total de 197 pacientes.

La muestra poblacional se obtiene por medio de la aplicación, en primer lugar, de la fórmula para muestreo de población infinita y, luego, a este resultado se le aplica la corrección para muestra de población finita: se determina así una muestra para el estudio de 85 pacientes, los cuales fueron atendidos durante el periodo previamente descrito.

La lista de los pacientes fue tomada del libro de actas de registro de la consulta especializada de hemofilia del Centro Nacional de Rehabilitación. Dicha consulta es realizada por una especialista de Medicina Física y Rehabilitación, integrante del equipo interdisciplinario para la atención del paciente con hemofilia.

Se tomó en consideración, para el estudio, los criterios de inclusión:

- Pacientes con diagnóstico de hemofilia A y B.
- Pacientes con edad igual o mayor a un mes.
- Pacientes que han sido valorados en, al menos, una ocasión, en la consulta de paciente hemofílico del Cenare, durante el período comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Y los criterios de exclusión:

- Pacientes con trastornos de la coagulación, diferentes a la hemofilia tipo A y B.

El total de pacientes valorados en la consulta durante el periodo del estudio fue de noventa individuos, de los cuales cinco fueron excluidos por:

- Dos de ellos con trastorno de la coagulación, diferentes a la hemofilia A y hemofilia B.
- Uno de ellos sin diagnóstico de hemofilia.
- Dos con los datos incompletos.

Dentro del estudio, las variables por analizar se detallan a continuación:

1. Características demográficas:
 - a. Nacionalidad
 - b. Procedencia
 - c. Edad
 - d. Antecedentes heredofamiliares de la enfermedad
 - e. Estado civil
2. Características clínicas:
 - a. Tipo de hemofilia
 - i. Hemofilia A
 - ii. Hemofilia B
 - b. Severidad de presentación de la enfermedad
 - i. Severidad leve

- ii. Severidad moderada
 - iii. Severidad grave
 - c. Presencia de desarrollo de inhibidores
 - i. Presencia de inhibidores
 - ii. Ausencia de inhibidores
 - d. Tipo de tratamiento instaurado
 - i. Tratamiento profiláctico
 - ii. Tratamiento a demanda
 - iii. Tratamiento combinado
 - e. Presencia de daño a nivel articular
 - i. Presencia de daño articular
 - ii. Ausencia de daño articular
- 3. Asociado a la artropatía:
 - a. Frecuencia de la presencia del sangrado
 - i. De 1 a 2 sangrados por mes
 - ii. De 3 a 4 sangrados por mes
 - iii. Presencia de sangrado en un periodo de dos meses
 - iv. Presencia de sangrado en un periodo de tres meses
 - v. Presencia de sangrado en un periodo mayor a tres meses
 - vi. Presencia de sangrado en un periodo mayor o igual a un año
 - vii. Ausencia de sangrados
 - viii. No está indicada la frecuencia de sangrado en el expediente
 - b. Número de articulaciones afectadas por la hemartrosis en cada paciente
 - i. Monoarticular
 - ii. Oligoarticular

- iii. Poliarticular
- iv. Ninguno
- c. Articulación más afectada por los sangrados recurrentes
 - i. Rodilla
 - ii. Codo
 - iii. Tobillo
 - iv. Ninguna
 - v. Hombro
 - vi. Cadera
 - vii. Muñeca
- d. Estado nutricional
 - i. Bajo peso
 - ii. Peso adecuado
 - iii. Sobrepeso
 - iv. Obesidad
- e. Presencia de actividad Física
 - i. Presente
 - ii. Ausente
- f. Presencia práctica de deporte
 - i. Presente
 - ii. Ausente
- g. Presencia de defecto postural asociado
 - i. Presenta
 - ii. No presenta

MARCO TEÓRICO

HISTORIA

La descripción de la hemofilia data de miles de años. Desde los años 460 y 370 a. C., muchas teorías se basaron en la observación de la sangre y de las hemorragias. El padre de la medicina, Hipócrates, avanzó en la idea de que la coagulación podría deberse al enfriamiento de la sangre, al abandonar el cuerpo.

Se encuentran indicios de su descripción en los papiros egipcios y en el Talmud, libro antiguo sagrado de los judíos que data del siglo II a. C. En este libro se describen cómo algunos varones luego de ser circuncisos, presentaban hemorragias agudas que los llevaban a la muerte. Se desconocía la causa de los sangrados, pero se observó un patrón repetitivo en algunas familias, por lo que, bajo esta observación, se citan decretos o leyes por seguir para evitar la muerte por sangrado. Así, el patriarca Rabbi Judah estableció el decreto de que los terceros varones, pertenecientes a una familia en la que los hijos anteriores hubiesen muerto desangrados, quedaban exentos de la circuncisión (Castillo, 2012), (Cuéllar & Falabela, 2004).

Posteriormente, en el siglo XI, el médico árabe Albucasis (Abul Qasim Khalafibn al-Abbas al-Zahravi, Abulcasis) describe una familia en la que los varones murieron luego de una lesión trivial, y es el primero en entregar un análisis detallado de la sintomatología y características de la enfermedad (Solórzano, 2010).

Durante el siglo XII, el médico hebreo Moisés Maimónides, descubre que si los niños presentaban sangrado letal, eran las madres quienes transmitían la enfermedad, por lo se aplica una ley nueva: "...si una madre tenía hijos con este problema de sangrado y ella se volvía a casar, ninguno de sus nuevos descendientes varones deberían ser circuncisos", con

lo cual se demostró un reconocimiento temprano de la naturaleza hereditaria del trastorno (Solórzano, 2010) .

En el año de 1813, en la revista *New England Journal of Medicine Surgery*, se publicó el artículo "An account of a remarkable haemorrhagic disposition existing in many individuals of the same family", donde se menciona el primer árbol genealógico de la hemofilia de una familia. Es en 1828, cuando se utiliza por primera ocasión el término hemofilia por el Dr. Friedrich Hopff, cuyo término proviene del griego hemo = sangre y del latín filia = amor (Castillo, 2012).

La hemofilia es conocida también con el término de "enfermedad real", a causa del conocimiento de diversos miembros de la nobleza europea portadores de la enfermedad, como la reina Victoria de Inglaterra y sus descendientes. Ello hizo que la enfermedad se difundiera rápidamente (Cuéllar & Falabela, 2004).

CONCEPTOS DE LA COAGULACIÓN

Homeostasis y Trombosis:

La hemostasia normal es consecuencia de un proceso estrechamente regulado, que mantiene la sangre en estado líquido dentro de los vasos; pero que a la vez, permite la formación de coágulos hemostáticos en caso de una lesión vascular. Existe un delicado equilibrio entre la hemostasia y la trombosis, donde intervienen tres componentes básicos: la pared vascular (endotelio), las plaquetas y la cascada de coagulación.

Grosso modo, los mecanismos que intervienen en el proceso de hemostasia son:

A nivel del endotelio, la presencia de un espasmo muscular genera una vasoconstricción arteriolar en presencia de una lesión vascular; se activan así los mecanismos neurógenos reflejos, y se origina el proceso de las sustancias procoagulantes. Este evento es de carácter transitorio, con una duración aproximada de 20 a 30 minutos, tiempo durante el cual se activan los procesos subsecuentes para el taponamiento plaquetario y coagulación.

Las plaquetas son las encargadas de la formación del tapón plaquetario. El daño a nivel del endotelio produce la exposición de la matriz subendotelial, y facilita la adherencia y activación de las plaquetas. Esta activación de las plaquetas representa el cambio de la morfología de la célula, de una forma discoide a una forma plana con aumento de su superficie; a la vez, genera la liberación de los gránulos secretores que cumplen la función de un mayor reclutamiento plaquetario, proceso al cual se lo conoce como la agregación plaquetaria, con la que el organismo forma el Tapón Homeostático o Hemostasia Primaria.

La coagulación de la sangre, para mejorar el entendimiento de la hemostasia, se propone el modelo de la cascada de coagulación: como su nombre lo indica, es una especie de reacción de conversiones enzimáticas que se amplifican. El objetivo de estas reacciones es la formación de la trombina estable, para formar la llamada Hemostasia Secundaria. Forma la tercera vía del proceso homeostático (Kumar, Abbas, Fausto, & Aster, 2010), (Macarulla, 2008).

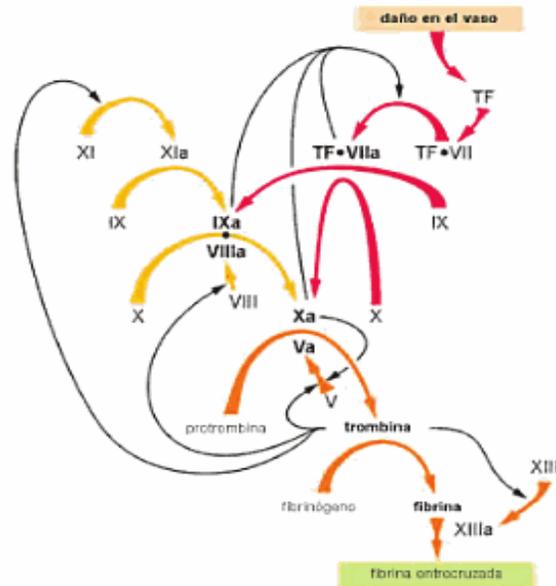


Fig. 1. Cascada de la coagulación (Müller Esterl, 2008).

El proceso básico de la coagulación se describió por primera vez en el año de 1730. En 1834, se identifican la trombina y, con ella, comienzan a desarrollarse los eventuales mecanismos de la coagulación. Los primeros modelos de la coagulación in vivo fueron descritos a finales de los años. Hacia los años de 1900, más factores de la cascada de coagulación fueron identificados: a cada uno se les asignó un número romano de acuerdo con su descubrimiento.

Cuadro de factores de coagulación

Factor	Nombre	Ruta
I	Fibrinógeno	Ambas
II	Protrombina	Ambas
III	Factor Tisular	Extrínseca
IV	Iones de Calcio	Ambas
V	Proacelerina / Factor inestable	Ambas
VI		
VII	Proconvertina / Factor estable	Extrínseca
VIII	Antihemofílico	Intrínseca
IX	Factor de Christmas	Intrínseca
X	Factor de Stuart	Ambas
XI	Antecesor de tromboplastina	Intrínseca
XII	Factor de Hageman	Intrínseca
XIII	Estabilizador de la fibrina	Ambas

Cuadro 1. Factores de coagulación (Devlin, 2006).

Finalmente, la trombina es el principal factor de la coagulación, encargado de la conversión del fibrinógeno soluble en fibrina insoluble, la cual rodea al tapón de plaquetas secundario y forma enlaces estabilizados por el factor XIIIa, para generar así el tapón permanente.

El modelo creado de la cascada de la coagulación fue dividido en dos vías: vía extrínseca y vía intrínseca; sin embargo, ambas vías convergen en una misma, llamada la vía común. (Se conoce que in vivo existen varias otras conexiones de estas dos vías). La vía

extrínseca es llamada, de esta manera, porque necesita un estímulo exógeno para activarse: normalmente sería los extractos tisulares. La vía intrínseca activada por el factor tisular o factor III (factor extracelular, que se encuentra en la adventicia de los vasos y no está presente en la circulación) solo necesita la exposición del factor XII (factor Hageman) en las superficies trombogénicas: es esta la que cumple el papel fundamental fisiológico al permitir la coagulación en presencia de lesión vascular.

Estas vías son valoradas por medio de las pruebas de laboratorio convencionales como:

- Tiempo de protrombina (TP): valora la vía extrínseca (factor VII; X; II; V; y fibrinógeno)
- Tiempo parcial de tromboplastina (TTP): valora la vía intrínseca (factores XII; XI; IX; VIII; X; V; II y fibrinógeno).

Es de importancia conocer como el equilibrio entre la formación y degradación del trombo actúan simultáneamente, y que existen sistemas por los cuales se evita que el trombo se disemine en áreas fuera del sitio del daño. Hay tres categorías de anticoagulantes endógenos, responsables de controlar la coagulación:

- Antitrombinas: antitrombina III, inhibe actividad de trombinas, proteasas séricas como factores IXa, Xa, XIa, y XIIa.
- Proteína C y S: proteínas dependientes de la vitamina K, que inactivan los factores Va y VIIIa.
- TFPI: proteína producida por endotelio, que inactiva los complejos factor tisular-factor VIIa.

Así, la activación de la cascada de coagulación pone en actividad la cascada fibrinolítica, que se encargará de moldear el coágulo y moderar su tamaño final (Vélez, Rojas, Borrero, & Restrepo, 2004).

DEFINICIÓN HEMOFILIA

El origen etimológico proviene del griego y del latín clásico. Es el fruto de la unión de los tres elementos: vocablo hemo: sangre; la palabra filos, que es sinónimo de amor o afición; finalmente, el sufijo -ia que equivale a cualidad (Definición. de, 2013).

Etiología

Es una enfermedad recesiva, ligada al cromosoma X, caracterizada por un incremento y tendencia a la hemorragia, dada una deficiencia o defecto funcional en los factores de la coagulación VIII - para la hemofilia A - y factor IX - para la hemofilia B - (Rodríguez Merchan, Goddard, & Lee, 2000). En la hemofilia, la formación del coágulo se encuentra retrasada, debido a que la generación de la trombina está marcadamente disminuida; por lo cual el coágulo que se forma es friable y fácilmente eliminable: ello conduce así a un mayor sangrado.

Epidemiología

La hemofilia representa de un 90 % a 95 % de todos los trastornos hemorrágicos congénitos. (El restante porcentaje es ocupado por alguna otra deficiencia como la enfermedad de von Willerban). Puede presentarse en cualquier área geográfica del mundo; sin embargo, aún no ha logrado determinarse su prevalencia real, debido, en parte, a un

diagnóstico inadecuado. A pesar de esta circunstancia, logra mencionarse que la prevalencia para hemofilia A, corresponde a un rango de 1:10 mil varones nacidos vivos; para la hemofilia B se cuenta con una prevalencia de 1:30 mil varones nacidos vivos. Según estudios internacionales, realizados en la década de los años noventa, se hace mención que la población hemofílica ha ido en aumento, de aproximadamente un 2 % por cada año (Cordero, 1986), (Carcao, Moorehead, & Lillicrap, 2013).

Los signos y síntomas clínicos, así como el patrón de herencia para la hemofilia A y B son idénticos, y no fue hasta principios de los años cincuenta, que las dos formas de hemofilia fueron diferenciadas. Consecuentemente, a inicios de los años ochenta, los dos genes tanto del factor VIII, como del factor IX, fueron clonados: a partir de ese momento, logran determinarse las mutaciones responsables del inicio de la hemofilia (Carcao, Moorehead, & Lillicrap, 2013).

Genética

Se describe el patrón de herencia, brevemente, de este modo: los hijos varones de un paciente hemofílico, serán sanos, mientras que las femeninas, serán portadoras. Los hijos varones de las madres portadoras tendrán un 50 % de probabilidad de presentar la enfermedad, y el restante 50 %, de ser sanos; las mujeres, hijas de portadoras, de igual manera tendrán la probabilidad de un 50 % de ser portadoras del gen de la enfermedad, así como un 50 % de no ser portadoras (Roberts & Hoffman, 2005).

HEMOFILIA A

Alrededor del 30 % de los casos de hemofilia A son causados por mutaciones espontáneas y pueden presentarse en personas sin tener antecedentes familiares de la

enfermedad. Actualmente, alrededor del 98 % de los casos de hemofilia A, se han asociado a mutaciones del locus F8.

La hemofilia A, puede ser debida a múltiples alteraciones en el gen del factor VIII. Es un gen grande, alrededor de 186 kb, aproximadamente 9 kb de exones, el cual ha podido clonarse y, con ello, describir numerosas mutaciones, dentro de las que pueden mencionarse reordenamientos genéticos, mutaciones sin sentido, mutaciones de sentido equivocado, entre otros. Sin embargo, una de las mutaciones más frecuentemente, observadas en esta enfermedad, la cual está presente en un 40 % a 50 % de los casos, es una inversión genética combinada y un sobrecruzamiento que interrumpe el gen del factor VIII. En el caso de la presencia de las deleciones, como origen de la mutación del gen factor VIII, se ha demostrado que, si estas son deleciones grandes, van a estar asociadas a un fenotipo de mayor gravedad de la enfermedad (Roberts & Hoffman, 2005).

La presencia de la hemofilia A, en mujeres, es extremadamente rara; empero, se han descrito casos aislados de mujeres afectadas con antecedentes familiares, quienes tienen un padre enfermo y una madre portadora (Roberts & Hoffman, 2005).

HEMOFILIA B

El gen del factor IX se ha localizado en la región Xq27 en el brazo largo del cromosoma X, con aproximadamente 33 kb de longitud, y compuesto por ocho exones, y es más pequeño que el gen del factor VIII (Cruz & Jiménez, 2007).

El factor IX es una glicoproteína de cadena única. Consiste en 415 aminoácidos; depende de la vitamina K para realizar su función. Este factor participa en la vía intrínseca de la cascada de coagulación. Es sintetizado a nivel del hígado.

Se han descrito muchas variantes genéticas, dentro de las cuales se encuentran mutaciones puntuales, mutaciones de marco de lectura, deleciones y otras que causan cambios estructurales y funcionales de la proteína del factor IX.

Las mujeres portadoras, generalmente, se presentan asintomáticas; no obstante, cuando presentan un porcentaje de actividad del factor IX menor al 25 %, pueden producirse sangrados anormales, después de algunos traumatismos (Roberts & Hoffman, 2005).

DIAGNÓSTICO

La sospecha diagnóstica inicial depende, en primer lugar, del contexto familiar, del análisis del linaje de la existencia de casos previos. Estos pueden determinar el riesgo de la transmisión de la hemofilia y, por lo tanto, realizar un diagnóstico, inclusive intraútero o durante los primeros días de vida del neonato. El diagnóstico prenatal se realiza por medio del análisis de biopsia de las vellosidades coriónicas, entre las semanas 9 y 11 de gestación; asimismo, por medio de la amniocentesis para el análisis del ADN de las células fetales, entre las semanas 15 a 20 de gestación (Dra. Daniela Neme, 2013).

Cuando no existen antecedentes familiares de la enfermedad, el diagnóstico se hará hasta que haya evidencia de sangrado y, esto sucederá dependiendo del grado de deficiencia del factor existente. En casos en que el estado de deficiencia sea severo, el diagnóstico podría realizarse entre el primer y segundo año de vida; si el grado de deficiencia es leve, el diagnóstico podría realizarse un poco más tardíamente; incluso, podría evidenciarse en la edad adulta, cuando el paciente por alguna causa amerite ser

sometido a procedimiento quirúrgico y se evidencie el trastorno de la coagulación. Aproximadamente, en un 30 % de los recién nacidos, se desconoce si la madre es portadora o no de la enfermedad (Cruz & Jiménez, 2007), (Roberts & Hoffman, 2005).

Parte del proceso para el diagnóstico, es la medición de los niveles de los factores de coagulación VIII y IX, por medio de técnicas de laboratorio especiales. Busca determinarse el nivel de déficit de factor que presenta el paciente para clasificar la hemofilia en leve, moderada y severa y, con base en esta medición, iniciar el tratamiento.

Finalmente, para el diagnóstico de la hemofilia, se parte del análisis de ADN, de las pruebas de genética molecular. Aproximadamente, en el 98 % de los casos, las mutaciones responsables de la hemofilia A y B, pueden ser identificadas en gen F8 y F9 del cromosoma X. En los casos en que las mutaciones no son encontradas, puede deberse a cambios en las secuencias (Roberts & Hoffman, 2005).

PRESENTACIÓN CLÍNICA

Los síntomas y signos clínicos de la hemofilia A y B son idénticos y se relacionan con la propensión a sangrados prolongados y excesivos.

Característica Hemofilia A y B

H	Hemofilia A	Hemofilia B
Otros nombres	Hemofilia clásica Hemofilia común	Enfermedad de Christmas
Frecuencia	Cerca de 1: 5 a 10 000 hombres nacidos en Estados Unidos	Cerca de 1: 25 a 30 000 hombres nacidos en Estados Unidos
	Aproximadamente, el 80 % de las personas con hemofilia	Hasta el 20 % de las personas con hemofilia
Factor faltante	Factor VIII	Factor IX

Cuadro 2. (National Hemophilia Foundation, 2013).

El cuadro clínico de la hemofilia va a ser caracterizado por hemorragias, que pueden presentarse a cualquier nivel del organismo; sin embargo, la hemartrosis y el hematoma son los sangrados más comunes y los que podrían provocar la mayoría de las complicaciones a largo plazo. Los sangrados pueden ser desde secundarios a traumatismos de intensidad variable (leve a severo), así como de carácter espontáneo (Páramo, Fernández, & otros, 2012).

Según la Federación Mundial de Hemofilia (2005), esta es la incidencia de los sangrados en las diferentes localizaciones:

- Hemartrosis: 70 %-80 %
- Músculos/tejidos blandos: 10 %-20 %
- Otras hemorragias importantes: 5 %-10 %
- Hemorragias en el sistema nervioso central (SNC): < 5

- Otras zonas de sangrado comúnmente afectadas incluyen: vía oral, dental, gastrointestinal, tracto genitourinario (Federación Mundial Hemofilia, 2005).

La tendencia al sangrado es determinada, en gran medida, por el nivel basal de los factores de coagulación en sangre. Por lo tanto, puede encontrarse para la hemofilia A y B la siguiente clasificación: (Srivastava, Sewer, Key, & otros, 2012).

- Hemofilia grave: el nivel del factor es inferior al 1 % (0,01U/ml). Presentan tendencia a las hemorragias espontáneas durante toda la vida, los sangrados pueden iniciarse alrededor de los 6 a los 12 meses de edad, cuando el niño empieza a gatear. En ausencia de un tratamiento profiláctico, pueden desarrollar un mayor número de sangrados durante la vida. Los estudios han demostrado que, en promedio, estos pacientes experimentan entre 20 a 30 hemorragias al año.
- Hemofilia moderada: con un nivel de factor entre 1 % a 5 % (0,01 a 0,05 U/ml), presenta una tendencia al sangrado espontáneo poco frecuente. Sin embargo, el sangrado que se presenta es excesivo y prolongado, y puede ocurrir secundario a un trauma o a procedimientos quirúrgicos (o ambos). Al igual que la hemofilia leve, tienden a presentar sangrado solo en el contexto de trauma o cirugía.
- Hemofilia leve: con nivel de factor entre 5 % a 40 % (0,05 a 0,40 U/ml), presenta una tendencia a sangrados excesivos, por lo general, secundarios a procedimientos traumáticos e invasivos. La enfermedad puede permanecer silente por varios años, y puede ser diagnosticada, incluso, hasta los 60 años de edad, al ser sometidos a algún proceso quirúrgico. Con frecuencia, presenta sangrado solo en contexto de trauma o cirugía.

Tanto la hemofilia A como la hemofilia B se caracterizan por presentar hemorragias similares; sin embargo, la gravedad y la frecuencia de sangrado pueden variar considerablemente entre los individuos; incluso, a pesar de tener el mismo nivel de factor de coagulación en sangre. La razón por la cual existe esta diferencia en la severidad de la

hemorragia clínica entre la hemofilia A y B, no se ha determinado aún de forma clara; aunque se proponen teorías que mencionan:

- La presencia del factor VII en los pacientes con hemofilia B, puede aumentar en presencia de una hemorragia, al actuar como un reactante de fase aguda, que funciona, a la vez, como un cofactor para el factor IX.
- La presencia conjunta de otro tipo de diátesis hemorrágicas: trastornos de las plaquetas, alteración de los niveles de la proteína C y proteína S, niveles endógenos del factor von Willerban (FvW), diferencias en la integridad estructural de las articulaciones entre otros.

Estas teorías podrían explicar que, al experimentar los pacientes una hemorragia articular importante, unos terminan desarrollando síntomas y signos de artropatías hemofílicas crónicas; otros no desarrollan el daño articular, a pesar de las hemorragias articulares repetidas. A la vez, se ha observado que el fenotipo de la hemofilia B es menos grave en comparación con el fenotipo de la hemofilia A (Carcao, Moorehead, & Lillicrap, 2013).

Otra situación por tomar en cuenta para la presentación clínica de la enfermedad, es la edad del individuo, pues, dependiendo de esta, los sangrados pueden presentarse con mayor o menor frecuencia en un órgano determinado. En el periodo neonatal, es frecuente observar sangrado por distintas causas, siendo una de mayor interés la hemorragia intracraneal. Su incidencia varía entre 2 % a 3,5 % (Cruz & Jiménez, 2007). Se presenta generalmente secundaria a partos traumáticos, especialmente en niños con hemofilia severa. Constituye la primera causa de muerte y los síntomas varían, según la extensión (Cuéllar & Falabela, 2004). El rango de edad, entre los 6 meses y 12 meses, constituye un grupo especial, debido a que es en este período cuando se inicia el desarrollo de la actividad motora y adquisición de la independencia. La hemorragia que se manifiesta con una mayor

tendencia son los sangrados de tejidos blandos, secundarios a traumas leves; las formas habituales de presentación son las equimosis, los hematomas secundarios a traumas mínimos y el sangrado bucal (Cruz & Jiménez, 2007). Durante la niñez, adolescencia y edad adulta, el sangrado más frecuente es a nivel articular de la rodilla, el tobillo y el codo, al ser el sangrado en la articulación de los tobillos la manifestación más frecuente en los niños (Páramo, Fernández, & otros, 2012; Sivastava, Brewer, Mauser, Niguel, & otros, 2012). En la revisión de Ljung, se concluye que la articulación de tobillo es la que, mayormente, se evidencia, tanto en niños como en adultos, por ello, se tendrá un mayor potencial para desarrollar artropatía hemofílica (Stephensen, Drechsler, & Scott, 2012).

Con respecto a las articulaciones mayormente afectadas por los sangrados, la Federación Mundial de Hemofilia describe la incidencia de sangrado articular de esta manera (Federación Mundial Hemofilia, 2005):

- Rodilla 45%
- Codo 30%
- Tobillo 15%
- Hombro 3%
- Muñeca 3%
- Cadera 2%
- Otras 2%

Por tanto, la hemartrosis se describe como la principal manifestación clínica de la hemofilia, posteriormente seguida por la hematuria, el sangrado de la mucosa oral, y el sangrado del sistema nervioso central (intracraneales e intraespinales) (Cruz & Jiménez, 2007).

Las consecuencias más graves de la hemorragia en el paciente hemofílico derivan del daño crónico como deformidades articulares, la atrofia muscular y el daño neurológico (Cruz & Jiménez, 2007).

PRESENTACIÓN AGUDA

HEMARTROSIS

Proviene del griego: “haima” y “arthron”, articulación, derrame en la cavidad articular (Dr. Alberto Lasa, 2011).

La hemartrosis puede presentarse a cualquier nivel articular: el 80 % se manifiesta a nivel de las articulaciones del codo, la rodilla y el tobillo. El sangrado intraarticular o la hemartrosis recurrentes puede conducir a la hipertrofia de la membrana sinovial y a cambios estructurales a nivel del cartílago articular. A este proceso se lo conoce como artropatía hemofílica, generalmente, observada en individuos entre los 20 a 30 años de edad. Es considerada la causa más común de morbilidad en pacientes con hemofilia, pues afecta de forma importante la calidad de vida de los pacientes.

Las articulaciones más afectadas son las articulaciones móviles o diartrosis como la rodilla, tobillo y codo. (La articulación de la rodilla es la más comprometida). Dichas articulaciones se caracterizan por presentar una cavidad articular y superficies óseas recubiertas por una membrana sinovial. Esta estructura es reforzada por una capsula articular formada por ligamentos pasivos, que actúan como elementos de contención durante el movimiento y por ligamentos activos que actúan como estabilizadores (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009), cubiertas únicamente por tendones y sin estar rodeadas por musculatura que la cubra y proteja (Mulder, 2006).

Articulaciones afectadas por la hemartrosis

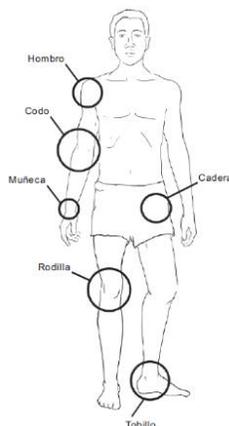


Fig. 2. Articulaciones afectadas por hemartrosis (Mulder, 2006).

La articulación está conformada por hueso, cartílago y la membrana sinovial:

El cartílago está constituido por los condrocitos, que, junto con los proteoglicanos, se encuentran imbuidos dentro de la matriz extracelular que produce el colágeno.

La membrana sinovial está constituida por dos capas, una externa o capa fibrosa, formada por tejido conectivo denso e irregular, la cual se une junto con los ligamentos a la parte ósea; otra capa interna o membrana sinovial, que recubre toda la articulación y estructuras internas, la cual es muy vascularizada y es la encargada de la síntesis del líquido sinovial. Este va a estar formado por ácido hialurónico, y por el líquido intersticial, filtrado del plasma: contiene células fagocíticas, encargadas de remover los desechos metabólicos de los condrocitos en el cartílago articular (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009).

El sangrado intraarticular, sea por mecanismo espontáneo o secundario a trauma, representa la ruptura de la red vascular de la articulación. Esta, al ser esta una cavidad cerrada, se produce un incremento del volumen, mecanismo por el cual se logra detener el sangrado en los pacientes hemofílicos.

La sangre dentro de la articulación va a ser reabsorbida en el lapso de 2 a 3 semanas; no obstante, su presencia desencadena el proceso inflamatorio causante de la génesis del daño articular. Con el proceso de inflamación, se desarrollan cambios en la articulación como la pérdida de la viscosidad del líquido sinovial, debido a la carencia de los proteoglicanos; la hipertrofia sinovial secundaria a la cronificación del proceso inflamatorio, a causa de la persistencia de residuos sanguíneos dentro de la articulación; finalmente, el proceso de angiogénesis y neovascularización, inducido por el crecimiento de las vellosidades a nivel de la membrana sinovial. Estos cambios, a su vez, llevan a una disminución de la densidad mineral ósea y osteoporosis, vistas en la artropatía. (Valentino & Simpson, 2012), (Valentino L. , 2010).

Por lo tanto, la inflamación crónica es el disparador del desequilibrio de la relación tejido-enzimas-citoquinas, todo lo cual contribuye al proceso de daño articular. El desarrollo de las transformaciones a nivel intraarticular hace a la articulación más susceptible a nuevos episodios de sangrado e inflamación, y se perpetúa así el proceso inflamatorio crónico.

Esquema de la lesión a nivel de la articulación

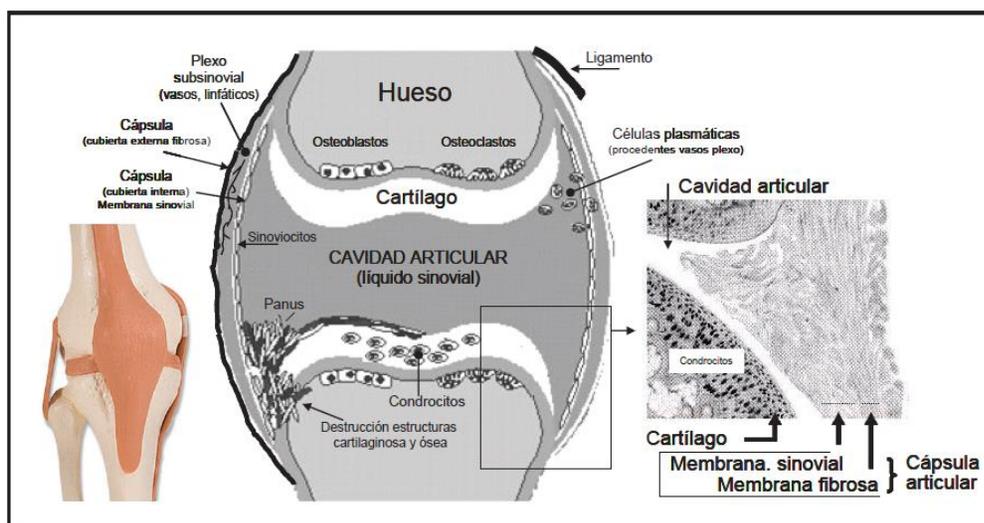


Fig. 3. Daño articular hemartrosis (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009).

Logran diferenciarse dos tipos de hemorragias articulares: agudas y subagudas (Merchan, 2013).

Agudas:

Las hemorragias articulares agudas ocurren en una articulación previamente sana. Usualmente, se describe el inicio del sangrado como una sensación de ardor, a lo que se le puede denominar aura. Clínicamente se presenta con calor y rigidez articular, seguida de un dolor intenso, debido a la distensión rápida de la capsula articular generada por el sangrado. La inflamación articular estará marcada por los signos clásicos de inflamación calor, tensión, rubor y dolor. La articulación presenta limitación en sus rangos de movilidad. El grado de inflamación se relaciona con el volumen del sangrado intraarticular. La sangre dentro de la cavidad articular tiende a reabsorberse alrededor de 5 a 7 días, y la función articular tiende a la recuperación completa en un lapso de 10 a 14 días.

Subagudas:

Las hemorragias articulares subagudas están asociadas a una sinovitis previa o artropatía ya existente. Suelen ocurrir después de dos o tres episodios hemorrágicos en una misma articulación. La articulación afectada se encuentra crónicamente inflamada, de forma indolora y ligeramente con aumento de temperatura local. Con la recurrencia de las hemartrosis durante meses y años, se genera el estado de artropatía hemofílica, el cual se asocia frecuentemente a deformidad articular en flexión. Se presentan, conjuntamente, con episodios intermitentes de dolor, inflamación, relacionados con la sinovitis o con hemorragias articulares.

HEMATOMA

Es una extravasación de sangre, consecuencia de un traumatismo en ocasiones mínimo, a nivel muscular (Monsoliu N & Querol F, 2005). Representan entre el 10 y el 25 % de los episodios hemorrágicos musculoesqueléticos (Beeton, Rodríguez M, Alltree, & Cornwall, 2012).

En el paciente con hemofilia, el sangrado puede afectar a los diversos grupos musculares, dando lugar a hematomas de mayor o menor intensidad, que pueden llegar a comprometer la función articular. Estos suelen ser secundarios a traumatismos cerrados o a sobrecargas mecánicas y, en la mayor parte de las ocasiones, se deben a pequeños traumatismos que pasan inadvertidos y pueden tomarse como hematomas espontáneos (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009).

Los hematomas musculares representan la segunda causa de incidencia de hemorragias en el sistema musculoesquelético, en el paciente con hemofilia (Monsoliu N & Querol F, 2005).

La clínica del sangrado, en el ámbito de tejidos blando y muscular, es frecuente en los pacientes con hemofilia, y va a depender de la localización y la intensidad del sangrado, cuya manifestación, incluso, es de forma más insidiosa que la hemartrosis. Los primeros síntomas podrían ser considerados como una pequeña molestia local, con aparición del dolor de una forma tardía. Se evidencia la presencia de dolor, contractura en flexión de la articulación adyacente, postura antiálgica en la extremidad afectada y pérdida de la función motora en las articulaciones cercanas. La sintomatología será mayor, en cuanto más pequeño sea el espacio para la distensión del hematoma; se aumenta, con ello, el riesgo de que se genere un síndrome compartimental, con la posibilidad de causar daño al sistema nervioso periférico, por compresión nerviosa y vascular (Roberts & Hoffman, 2005).

Ahora bien, se sabe que los músculos funcionan, ya sea como estabilizadores o como movilizadores (Mulder, 2006).

Estabilizadores: dan estabilidad al cuerpo y las extremidades; lo mantiene erguido contra la fuerza de la gravedad, y le permite permanecer quieto mientras se sobrepone a un movimiento. En conjunto, con los huesos permiten al cuerpo mantenerse estable, mientras se permanece en estado de actividad. Son músculos profundos ubicados cerca de las articulaciones, formados por fibras que no se fatigan rápidamente. Si se presenta una lesión en esa zona, se tornan débiles; por lo tanto, los músculos cercanos (movilizadores) asumen la función de estabilidad. Sin embargo, estos músculos se agotan rápidamente, tornándose rígidos y dolorosos: se lesionan con mayor facilidad al ser estirados y sometidos a trabajo excesivo.

Movilizadores: producen movimiento y trabajan solo cuando se requiere que realicen una tarea específica. Efectúan el desplazamiento y el movimiento de las extremidades. Funcionan por intervalos cortos y están formados por fibras que se fatigan rápidamente: con trabajo excesivo, se tornan rígidos y dolorosos; se lesionan fácilmente.

Entre los músculos, que son sometidos a mayor trabajo, se encuentran los músculos flexores de la muñeca, los flexores de los dedos, los músculo gastronemio, los músculos isquiotibiales y los músculos flexores de cadera, especialmente el iliopsoas: estos coinciden con los lugares comunes de las hemorragias musculares en los pacientes hemofílicos. Entre los músculos que se debilitan, se encuentran el músculo cuádriceps, el tríceps, y los extensores de la cadera, siendo ello progresivo con el paso del tiempo (Mulder, 2006).

Músculos afectados frecuentemente por sangrado en pacientes hemofílicos.

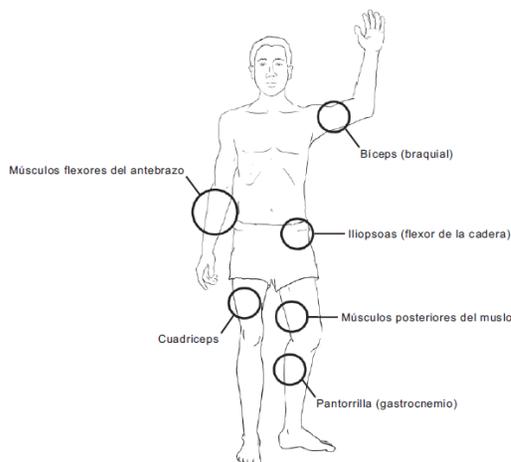


Fig. 4. Esquema músculos más afectados por sangrado (Mulder, 2006).

Los grupos musculares de mayor riesgo de sangrado, a continuación (Mulder, 2006):

Músculo iliopsoas. El hematoma del iliopsoas se manifiesta por medio de dolor de carácter agudo a nivel inguinal, el cual aumenta con la extensión de la cadera, al generar una postura en flexión de la cadera y posterior, así como el desarrollo de una contractura en flexión de cadera. A diferencia de la hemorragia intraarticular, en este no existe afectación en el arco de movimiento de rotación de las caderas. Sin embargo, puede causar parálisis del nervio femoral por compresión de efecto de masa, que produce la alteración sensitiva motora a nivel del miembro inferior afectado (Roberts & Hoffman, 2005).

Músculo gastronemio. El hematoma del músculo gastronemio, puede llegar a causar la deformidad del pie en equino, debido a la contractura a nivel del tendón de Aquiles y parálisis del nervio tibial posterior.

Grupo muscular de los flexores del antebrazo. El hematoma a nivel de este grupo muscular puede manifestar la condición clínica llamada contractura isquémica de

Volkmann, la cual se genera por disminución del flujo sanguíneo en el antebrazo secundario a compresión de vasos sanguíneos, por el efecto de masa y el síndrome compartimental.

Seguidamente, se describen tres niveles de gravedad:

El sangrado de tejidos blandos, bajo la forma de hemorragia cerrada, puede producir estas complicaciones:

- Neuropatía nervio femoral, debido a la compresión.
- Sepsis del hematoma.
- Pseudotumor hemofílico, por un hematoma mal evolucionado que es encapsulado.

OTRAS MANIFESTACIONES

CAMBIOS POSTURALES

Las hemorragias recurrentes tienden a ir generando posturas anómalas, que inducen a cambios en la biomecánica de la marcha. Dentro de estos cambios puede incluirse deformidades en flexión de rodillas, flexión de caderas, flexión plantar de los tobillos, asimetría pélvica y diferentes grados de atrofia muscular. Se observa que el desarrollo de posturas anormales, dependerá del sitio o lugar de sangrado (Salinas, Lugo, & Restrepo, 2008).

Posturas anómalas posteriores a la hemorragia articular y muscular

<i>Hemorragias articulares</i>	<i>Posición cómoda</i>	<i>Postura habitual</i>	<i>Problemas potenciales</i>
<i>Rodilla</i>	<i>Flexión</i>	<i>Caminar con cadera y rodilla flexionada, tobillo con flexión plantar para compensar</i>	<i>Dolor en la articulación patelofemoral, tensión en el tobillo, uso excesivo de isquiotibiales, cuádriceps débil.</i>
<i>Codo</i>	<i>Flexión</i>	<i>Pérdida de extensión del codo</i>	<i>Eventual dificultad para la elevación anterior del brazo</i>
<i>Tobillo</i>	<i>Flexión Plantar</i>	<i>Caminar sobre los dedos de los pies, con la rodilla y cadera flexionada para compensar</i>	<i>Tobillo en posición inestable, con una pequeña área receptora de peso en el astragalo, y la planta del pie, uso excesivo de músculos gastronemios.</i>
<i>Cadera</i>	<i>Flexión, rotación externa</i>	<i>Cadera flexionada, incremento de la lordosis lumbar, flexión compensatoria de la rodilla</i>	<i>Extensión incompleta de la cadera durante la marcha, compensación con mayor rotación de la pelvis o columna vertebral</i>

<i>Hombro</i>	<i>Aducción, rotación interna</i>	<i>Brazo pegado al cuerpo</i>	<i>Dificultad para la realización de actividades cotidianas y de cuidado personal</i>
<i>Muñeca y dedos</i>	<i>Flexión</i>	<i>Muñeca flexionada, mano cerrada</i>	<i>Dificultad para extender la muñeca y los dedos</i>
<i>Dedos de los pies</i>	<i>Extensión (DF)</i>	<i>Extensión (dorsiflexión)</i>	<i>Dificultad para usar zapatos</i>

Posturas anómalas ulteriores a la hemorragia articular y muscular continuación

<i>Hemorragia muscular</i>	<i>Posición cómoda</i>	<i>Postura habitual</i>	<i>Problemas potenciales</i>
<i>Isquiotibiales</i>	<i>Flexión de la rodilla, extensión de la cadera</i>	<i>Rodilla flexionada</i>	<i>Marcha modificada; rodilla flexionada, caminar sobre los dedos de los pies</i>
<i>Biceps (braquial)</i>	<i>Flexión del codo, rotación interna del hombro</i>	<i>Codo flexionado</i>	<i>Extensión incompleta del codo, decremento en reacciones protectoras del equilibrio</i>
<i>Gastronemio</i>	<i>Flexión plantar del tobillo, flexión de la rodilla</i>	<i>Flexión plantar del tobillo, flexión de la rodilla</i>	<i>Caminar sobre los dedos del pie, rodilla flexionada</i>

<i>Iliopsoas</i>	<i>Flexión de la cadera, cierta rotación externa e incremento de la lordosis lumbar</i>	<i>Cadera flexionada, lordosis extrema, caminar sobre dedos de los pies</i>	<i>Dolor de espalda, extensión incompleta de la cadera, tensión en rodilla y tobillo</i>
<i>Flexores de la muñeca y los dedos</i>	<i>Flexión de muñeca y dedos, flexión del codo</i>	<i>Flexión de muñeca y dedos, flexión del codo</i>	<i>Incapacidad para abrir la mano, sujeción debido a extensión incompleta de la muñeca</i>
<i>Cuadriceps</i>	<i>Extensión de la rodilla</i>	<i>La rodilla permanece extendida</i>	<i>Flexión incompleta de la rodilla, riesgo de una nueva lesión con flexión repentina de la rodilla, dificultades funcionales en escaleras, posición de cuclillas entre otras</i>
<i>Extensores de cadera</i>	<i>Extensión de la cadera</i>	<i>Extensión de la cadera</i>	<i>Dificultad para sentarse</i>
<i>Extensores de muñeca y dedos</i>	<i>Extensión de muñeca y dedos, flexión del codo</i>	<i>Extensión de muñeca y dedos, flexión del codo</i>	<i>Imposibilidad de sujeción</i>

Cuadro 3. Cuadro de posturas anómalas posteriores a la hemorragia articular y muscular (Mulder, 2006).

Dentro de los cambios biomecánicos por tomar en cuenta en los pacientes con hemofilia se encuentran: (Salinas, Lugo, & Restrepo, 2008)

1. Oblicuidad pélvica. La oblicuidad pélvica se presenta en el 12 % de los pacientes con hemofilia. Se desarrolla por el desbalance pélvico que genera una desigualdad mecánica por el acortamiento de la extremidad afectada, debido a sangrados por repetición del músculo psoas. Este desequilibrio mecánico puede generar una escoliosis postural secundaria. Esta situación puede corregirse, con la utilización de un alza en la extremidad más corta, para equilibrar la pelvis y nivelar las espinas iliacas anterosuperiores; así como el inicio de terapia física para estiramiento del músculo psoas y de la recuperación de los arcos de movimiento de la cadera afectada.
2. Geno Valgo. Está presente en el 70 % de los pacientes con hemofilia. Normalmente, el fémur y la tibia forman un ángulo que se considera normal entre 5 a 10 grados, el cual es conocido como valgo fisiológico.
3. Valgo del retropié. Se presenta en el 43 % de los pacientes hemofílicos. La artropatía degenerativa cambia las propiedades físicas y mecánicas del cartílago, lo cual ocasiona condromalacia y colapso articular. Para retrasar el proceso degenerativo, se puede lograr la utilización de plantillas que corrijan la deformidad del valgo del retropié: así, se logra disminuir la recurrencia de las hemartrosis de tobillo y su progresión. Se recomienda el uso de calzado tipo bota, el cual dará una mayor estabilidad, asociado con ejercicios de fortalecimiento de la musculatura intrínseca y extrínseca del pie.
4. Contractura en equino del tobillo. Se presenta en el 8 % de los pacientes con hemofilia, como resultado de múltiples hemorragias de los músculos gastronemios y soleos. Su tratamiento se inicia con vendajes compresivo bajo vigilancia, uso de férula de yeso en posición de reposo por 48 horas, la cual, posteriormente, se cambia de forma progresiva, hasta obtener una posición de dorsiflexión activa, con la rodilla en extensión.

HEMATURIA

La mayoría de los pacientes afectados con hemofilia grave, presentan episodios de hematuria. Los sangrados, en su mayor parte, van a provenir de la pelvis renal, habitualmente, de un solo riñón, de forma muy ocasional de ambos riñones (Cruz & Jiménez, 2007).

HEMORRAGIA A NIVEL NEUROLÓGICO

Dentro de las manifestaciones neurológicas, se menciona que la hemorragia intracraneal es el hecho hemorrágico más peligroso para los pacientes hemofílicos. Aquella hemorragia puede presentarse tanto de forma espontánea, como secundaria a un trauma, siendo esta última la más frecuente. (Debe sospecharse en aquellos pacientes hemofílicos que aquejan cefaleas inusuales). Otras situaciones que pueden encontrarse son las hemorragias a nivel del parénquima cerebral, así como hematomas subdurales y hematomas epidurales (Cruz & Jiménez, 2007). La hemorragia a nivel del canal espinal o del espacio epidural, es poco frecuente. Puede producir compresión medular, y generar una lesión medular (paraplejia/tetraplejia) (Roberts & Hoffman, 2005).

HEMORRAGIA MUCOMEMBRANOSA

Esta hemorragia produce sangrado frecuente en los pacientes con hemofilia. La enfermedad gástrica úlcero-péptica es alrededor de cinco veces más frecuente en la población adulta con hemofilia A, que en la población masculina general.

La ingestión de fármacos antiinflamatorios para aliviar el dolor de la artropatía hemofílica, causa una mayor tendencia a la hemorragia gastrointestinal alta (Roberts & Hoffman, 2005).

SANGRADO DENTAL Y QUIRÚRGICO

Las extracciones dentales son los procedimientos quirúrgicos más frecuentes realizados a los pacientes hemofílicos. Este procedimiento puede generar un proceso de hemorragia intensa, la cual puede llegar a persistir intermitentemente durante días a semanas. Un sangrado prolongado y una infección posterior del hematoma en la herida pueden generar mayor complicación en la cicatrización (Roberts & Hoffman, 2005).

PRESENTACIÓN CRÓNICA

SINOVITIS CRÓNICA

Se define la sinovitis hemofílica como el trastorno inflamatorio de la membrana sinovial de una articulación (Océano, 1994), aparece tras repetidos hemartros en una articulación (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009). En los pacientes hemofílicos, se desarrolla por cuadros de hemartrosis de una misma articulación por repetición. La sinovitis es clave en el inicio de la artropatía hemofílica; provoca los síntomas y signos inflamatorios que, a su vez, influyen en el proceso degenerativo articular; ello se empieza a observar durante la primera y segunda décadas de la vida (Merchan, 2013).

ARTROPATÍA HEMOFÍLICA (sinovitis crónica, contractura, deformidad articular)

Puede desarrollarse en cualquier momento, a partir de la segunda década de la vida. Es causada por una sinovitis crónica persistente y una hemartrosis recurrente, que provocan daño irreversible sobre el cartílago articular.

El mecanismo de la artropatía hemofílica es multifactorial. En el desarrollo del deterioro articular se ha observado que intervienen distintos componentes:

1. Componente mecánico: distensión de la capsula articular, dolor, inhibición muscular refleja, hipotrofia muscular e inestabilidad articular.
2. Componente bioquímico: alteración en la composición de los elementos del líquido sinovial, lesiones en el cartílago y, consecuentemente, deformidades óseas irreversibles.
3. Proceso inflamatorio: se inicia con la hipertrofia sinovial, que conduce a una sinovitis crónica con liberación de enzimas, al establecerse una inflamación mantenida que lesiona al cartílago y progresa a deformidad ósea (Valentino L. , 2010).

El desarrollo de la artropatía hemofílica está directamente relacionada con el número de episodios de sangrado desarrollados en la vida. En el estudio Among (1994), se determinó que era necesaria la presencia de 13 sangrados articulares para aumentar 1 punto el riesgo, según la escala de Petterson para el daño articular.

Los cambios clínicos observados en la fase terminal del daño articular, van a incluir: la reducción de la amplitud del movimiento articular, la contractura en flexión de la articulación, deformidades angulares, menores procesos inflamatorios por la fibrosis progresiva y el dolor (Stephensen, Drechsler, & Scott, 2012).

En la artropatía hemofílica, se pueden encontrar características en común con la enfermedad degenerativa de las articulaciones como la artritis reumatoide avanzada. La

diferencia entre estas situaciones radica en que los cambios de la artropatía hemofílica se inician a edades muy tempranas, en un rango de edad promedio entre los 15 a 25 años, a diferencia de las otras enfermedades articulares, que se desarrollan a edades más tardías. Consecuentemente, esta hemartrosis de inicio temprano generará un mayor impacto en la población hemofílica, mayor limitación, y, por lo tanto, mayor afectación directa en la productiva y en el costo de la seguridad social (Merchan, 2013).

PSEUDOTUMORES

Se consideran una complicación infrecuente en pacientes hemofílicos, con una incidencia entre el 1 % a 2 %. Son básicamente hematomas encapsulados en diferentes estadios de organización y con degeneración quística, que involucra a los tejidos blandos. Resultan de reiteradas hemorragias incompletamente resueltas. Su crecimiento es lento y van a producir destrucción de los tejidos adyacentes. Son producto de las hemorragias constantes y recurrentes, que pueden llegar a dar afectación ósea, al manifestarse radiológicamente como lesiones osteolíticas u osteoblásticas. - Debe hacerse distinción frente a un quiste hemofílico, el cual hace afectación a nivel muscular, pero no a nivel óseo - (Mendoza, 2012).

Se observa, frecuentemente, en adultos a nivel de los huesos largos. Clínicamente, se produce un aumento progresivo del tamaño de la lesión con la subsecuente erosión y atrofia muscular secundaria. No asocian dolor, a menos que el crecimiento de este produzca compresión nerviosa de forma acelerada (Roberts & Hoffman, 2005).

Se reporta mayor afectación por pseudotumores a nivel del músculo ilíaco, músculo vasto lateral y músculo sóleo. Por ubicación anatómica se clasifican en dos tipos (Mendoza, 2012):

- Pseudotumores proximales: se presentan más frecuentemente a nivel del esqueleto axial proximal, generalmente a nivel del fémur y pelvis. De lenta evolución, con más frecuencia en adultos y con respuesta favorable al tratamiento conservador.
- Pseudotumores distales: se observan más frecuentemente en jóvenes, como resultado directo de traumatismos, hemorragias interóseas. De rápida evolución y afección a nivel de rodilla y tobillo.

Clínicamente, se clasifican de este modo (Roberts & Hoffman, 2005):

- Quiste sencillo combinado por uniones tendinosas dentro de la fascia de un músculo.
- Quiste sencillo que se desarrolla en partes blandas como el tendón, pero interfiere con el aporte vascular del hueso y el periostio; produce una reabsorción quística y ósea.
- Presencia de sangrado del subperiostio, que separa el periostio de la corteza ósea.

El tratamiento debe ser individualizado, con un plan preoperatorio multidisciplinario. El tratamiento consiste en la remoción quirúrgica, con un control adecuado de la hemostasia. Puede presentar complicaciones como una mayor hemorragia, infección, fistulización o recidiva. Algunos casos, ameritan la amputación del segmento afectado (Roberts & Hoffman, 2005), (Mendoza, 2012).

PRESENCIA DE INHIBIDORES DEL FACTOR VIII Y IX

Su incidencia se estima entre 20 % a 30 % de los pacientes portadores de hemofilia A grave y un 5 % a 10 %, en los pacientes con hemofilia A leve o moderada. Su presencia en la hemofilia B es menos frecuente, y se estima en alrededor de 1 % a 6 %. Representan la principal complicación del tratamiento de la hemofilia y están asociados a la presencia de

mayores complicaciones ortopédicas en los pacientes (Federación Mundial de Hemofilia, 2008).

Los inhibidores son anticuerpos tipo IgG (IgG4), que neutralizan, antagonizan, los factores de la coagulación administrados, para disminuir su eficacia en grados variables, al hacer las manifestaciones hemorrágicas más similares al fenotipo grave de la enfermedad, y, en consecuencia, el riesgo de complicaciones hemorrágicas e incluso fallecimiento puede ser significativo (Fundación de la hemofilia, 2011), (Upchurch & Brettler, 2009).

La predisposición para el desarrollo de los inhibidores se asocia a una serie de factores tales como: la presencia de antecedente heredofamiliares positivos para la presencia de inhibidores, hemofilia tipo A, hemofilia severa, ascendencia africana, tipo de mutación encontrada en el gen, respuesta del sistema inmune del paciente, situaciones especiales de cambios en el tipo de tratamiento, deficiencia de factor, en más de un 80 % (Handin, 2005).

Suelen presentarse en las primeras etapas de la vida, con una edad promedio de tres años en países desarrollados para la hemofilia A grave, y de treinta años para la hemofilia leve a moderada, con una tendencia a disminuir su formación en los mayores de sesenta años (Handin, 2005).

La mayoría de los pacientes que desarrollan inhibidores lo hacen de manera precoz, dentro del primero al veintavo día, posterior a que se inicie la exposición al tratamiento.

La confirmación de la presencia de inhibidores y la cuantificación de su título se realiza en el laboratorio, utilizando la prueba de Bethesda con la modificación de Nijmegen: se miden en unidades de Bethesda (UB), mientras más alto el número de UB, mayor presencia de inhibidores.

- Caso de los niños: se determinará una vez cada cinco días de exposición, hasta completar los 20 días; posteriormente, se realizará cada 10 días de la exposición al factor, hasta completar los 50 días; finalmente, se realizará al menos dos veces por año, hasta los 150 días de exposición.
- Caso de los adultos: se determinará en aquellos con más de 150 días de exposición a factor de coagulación; posteriormente, un control cada 6 a 12 meses.
- Presencia de sangrado activo sin respuesta óptima a la terapia de reemplazo, el cual previamente respondía de una forma óptima.
- Tratamiento intensivo durante cinco a más días, en las últimas cuatro semanas de infusión.
- Previo a cirugías.
- Presencia de una respuesta clínica inadecuada en el periodo postoperatorio (Federación Mundial de Hemofilia, 2012)

Se reconocen dos tipos de inhibidores:

- Inhibidores de bajo título: se mantienen en nivel < 5 UB/ml; pueden pasar inadvertidos y generalmente, desaparecer en el transcurso de seis meses, desde su detección inicial. Su tratamiento es exitoso con dosis altas de factor VIII y factor IX.
- Inhibidores de título alto: se mantiene en un nivel >5 UB/ml; tienden a ser persistentes. Su tratamiento se realiza con factor recombinante, factor VIIa, concentrados de complejo de protrombina activada (Carcao, Moorehead, & Lillicrap, 2013)

Existe un mayor riesgo para su desarrollo, durante los primeros cincuenta días de la exposición al tratamiento de sustitución de factor recombinante, el cual disminuye posterior a las doscientas exposiciones al tratamiento.

VALORACIÓN DEL PACIENTE HEMOFÍLICO

Desde el punto de vista de la rehabilitación, debe mencionarse la participación del médico especialista en medicina física y rehabilitación.

El objetivo de una valoración periódica de estos pacientes consiste en evidenciar los hallazgos físicos de inicio o desarrollo de daño articular, con la finalidad de prevenir, mejorar las intervenciones y buscar como retrasar desarrollo de las complicaciones, en especial las que causan una mayor morbilidad tales como, las afecciones musculoesqueléticas, al mantenerse así las condiciones óptimas para conservar la calidad de vida de los pacientes (Corte & Rodríguez, 2012).

La valoración se realiza de forma completa, abarcando los cuatro segmentos, prestando mayor atención sobre los arcos de movilización de las articulaciones: medición de la fuerza muscular, evidencia de presencia de sinovitis, presencia de inestabilidad articular, existencia de deformaciones axiales, cambios y alteraciones biomecánicas. La recomendación consiste en un seguimiento seriado, continuo, constante e individualizado, en donde se preste especial atención al sistema musculoesquelético. Sin embargo, este seguimiento debe ser dinámico, pues el sangrado musculoesquelético puede presentarse en cualquier momento y ameritar una intervención precoz y adecuada para evitar las complicaciones (Corte & Rodríguez, 2012).

La federación mundial de hemofilia recomienda como protocolo para la valoración clínica de los pacientes con hemofilia, la escala de Gilbert (se describirá, más adelante). Se menciona que esta escala no es tan sensible al ser usada en niños, o en las primeras etapas de la afectación articular. Se han descrito algunas otras escalas; no obstante, son muy poco implementadas.

Para la valoración de los pacientes hemofílicos, se hace uso de una serie de herramientas, dentro de las cuales encontramos escalas de clasificación clínica, escalas de funcionalidad articular, escalas de dolor, entre otras; así como estudios de imagen complementarios, para objetivar mejor los cambios incipientes clínicamente no medibles. En cuanto a estos estudios, actualmente, el uso del ultrasonido está cobrando mayor importancia por su característica única de permitir una valoración funcional y dinámica de las estructuras analizadas.

Valoración de la sinovitis

El diagnóstico clínico se basa en el edema y el aumento de volumen de la articulación.

Durante la evaluación clínica, deben observarse los siguientes puntos:

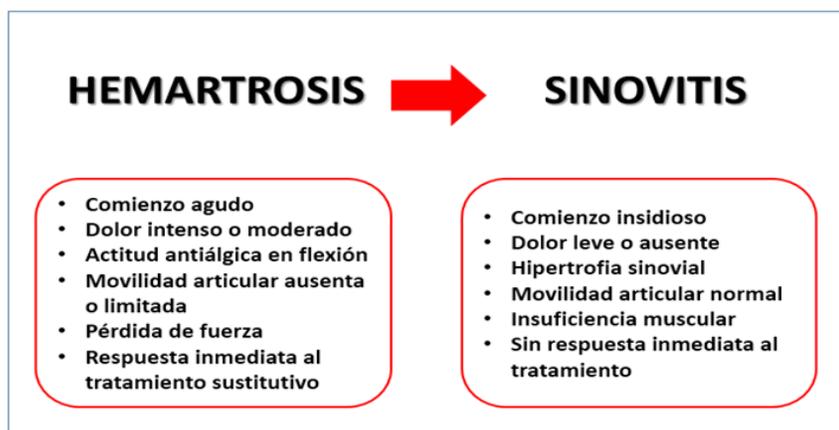
1. Diámetro articular: se valora a nivel de la línea articular, signo simple y objetivo de la presencia de alteración en la sinovia.
2. Derrame articular: se valora por medio del signo de la “oleada”, signo de la “tecla”, en caso de daño agudo. Cuando se está frente a una sinovitis crónica, la palpación ofrece una sensación de “empastado”, que indica presencia de hipertrofia e hiperplasia sinovial.
3. Presencia de dolor: valorado en dos tiempos, durante el reposo y durante el movimiento, por lo cual la Federación Mundial de Hemofilia recomienda valorarlo con base

en escala de dolor; empero, recomienda su graduación, partiendo de los conceptos subjetivos de ausencia de dolor, dolor leve, dolor moderado, dolor grave.

4. Movilidad articular: valorado por medio de la goniometría.
5. Atrofia muscular: se valora por medio de la medición de la circunferencia del perímetro de la masa muscular.
6. Balance muscular: se valora mediante escala internacional de fuerza graduada de 0 a 5; sin embargo, en la valoración de la artropatía, se reportaría de la siguiente manera: 0 equivale a normalidad articular, y el 5 implicaría máxima afectación articular (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009).

Clínicamente, puede distinguirse la sinovitis de la hemartrosis:

Cuadro de características clínicas de hemartrosis y sinovitis



Cuadro 4. Características clínicas entre hemartrosis y sinovitis. (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009).

Valoración artropatía hemofílica

La valoración física en personas con hemofilia, se ha realizado en el transcurso de los años con la ayuda de diferentes escalas.

Exploración física

El rango de movimiento articular es el parámetro más comúnmente utilizado para valorar los resultados y evolución de los pacientes. Sin embargo, usado de forma única, no es suficiente para la valoración funcional de la articulación, ya que se omite información importante como la fuerza muscular y el volumen articular como evidencia de sinovitis (Merchan, 2013).

La primera escala en ser utilizada es la Escala de la Federación Mundial de Hemofilia, llamada también como escala de Gilbert (1980); posteriormente, aparece la de Escala de Estocolmo (1990) y la Escala de Denver o Manco-Johnson (2000) (López, Querol, Moreno, & Otros, 2009).

La Federación Mundial de Hemofilia recomienda el uso del protocolo de exploración de Gilbert (1980), el cual constituye la mejor herramienta y la más conocida para la evaluación clínica osteomuscular de la hemofilia. Esta herramienta mide la salud de las articulaciones, en el dominio de la estructura corporal y funcional de las articulaciones más afectadas por el sangrado, como lo son las rodillas, los tobillos y los codos.

Diseñada y utilizada en niños y adultos con artropatía ya establecida, ya sea para valoración de una intervención ortopédica, así como para valoraciones de rutina. Una de las mayores limitantes que presenta es el tiempo necesario para su aplicación, dado que es muy extensa.

Aplicación de la escala:

- Tiempo aproximado para completarla: entre 30 a 45 minutos.
- Equipo y espacio requerido: cama, goniómetro y cinta métrica.

- Habilidades requeridas: uso de goniómetro, mediación de arcos de movimiento, conocimiento de pruebas y técnicas de exploración articular.
- Costo económico: ninguno.
- Interpretación de los resultados: la puntuación del examen físico, cuanto mayor puntaje peor condición articular (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006)

Escalas de valoración

La escala de Gilbert puntúa 7 ítems, a saber: edema, rango de movimiento articular, contracturas, crépitos, presencia de angulaciones, inestabilidad articular, dolor. Estos están relacionados con la desestructuración anatómica, las alteraciones biomecánicas y la deformidad. Cada ítem suma 0, 1 o 2 puntos, según los hallazgos encontrados en la exploración clínica; puede alcanzar una puntuación mínima de 0 puntos y máxima de 12 puntos, en rodilla y tobillo, y de 10, en codo. Las mediciones para el control evolutivo de la artropatía hemofílica deben hacerse lejos de un proceso articular agudo (Gilbert, 1993).

Existen varias características valoradas en esta escala que la hacen poco apta para la evolución y seguimiento de niños con hemofilia: pérdida de la hiperelasticidad articular de algunas articulaciones, cambios en la alineación axial de los niños con el crecimiento, ausencia de criterio estandarizado para la medición de la atrofia muscular, asignación de un mismo puntaje a niños con características clínicas y radiológicas diferentes o con diferente grado de afección articular (Gilbert, 1993). Debido a estas características, se menciona que esta escala no se considera del todo apta para la valoración de la población pediátrica. Sin embargo, parece reflejar con una mayor exactitud el estado articular en pacientes mayores de 20 años (Federación Mundial de Hemofilia, 2013).

Escala de Gilbert

	PUNTAJE	ESPECIFICACIONES
<i>Puntuación del dolor</i>	0 - 3	0: sin dolor, sin déficit funcional, no amerita uso de analgésicos (excepto en hemartrosis agudas) 1: dolor leve, no interfiere con actividades de vida diaria, puede requerir analgésico no narcótico
<i>Edema</i>	0 - 2 (+S)	0: sin edema 2: con edema S: presencia de sinovitis crónica
<i>Atrofia muscular</i>	0 - 1	0: sin atrofia muscular, o mínima (<1cm) 1: presenta atrofia muscular
<i>Rodilla</i>	0 - 2	Deformidad axial medida sólo en rodilla y tobillo 0: valgo entre 0 a 7° 1: valgo entre 8 a 15°, varo entre 0 a 5° 2: valgo > 15°, varo > 5°
<i>Tobillo</i>	0 - 2	0: sin deformidad 1: valgo < 10° y varo < 5° 2: valgo > 10° y varo > 5°
<i>Crepitación al movimiento</i>	0 - 1	0: sin crepitación 1: presenta crepitación
<i>Rango de movimiento</i>	0 - 2	0: pérdida de <10 % del rango de movimiento completo (RMC) 1: pérdida de 10 a 33 % del RMC 2: pérdida de >33 % del RMC RM normal: tobillo 70°; rodilla 0 a 135°; codo 0 a 150°
<i>Contractura en flexión</i>	0 o 2	0: contractura fija en flexión <15° 1: contractura fija en flexión

<i>Inestabilidad</i>	<i>0 - 2</i>	<i>0: sin inestabilidad</i> <i>1: presente pero no interfiere con la función ni requiere ortesis</i> <i>2: inestabilidad que produce un déficit funcional o requiere ortesis</i>
<i>Puntuación de hemorragia</i>	<i>0 - 3</i>	<i>0: sin puntuación de hemorragia</i> <i>1: ninguna mayor o 1 - 3 menores</i> <i>2: 1 - 2 mayores o 4 - 6 menores</i> <i>3: 3 o más mayores o 7 o más menores</i>

Cuadro 5. Escala de Gilbert (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

La escala de Arnold y Hilgartner (1977) o escala de clasificación de la artropatía hemofílica, es una escala progresiva de la artropatía, basada en criterios clínicos y radiológicos.

Esta escala estratifica la evolución de la artropatía en cinco estadios.

Clasificación de la artropatía hemofílica

(Arnold Y Hilgartner, 1997)

<i>Estadio</i>	<i>Hallazgos</i>
<i>Estadio I</i>	<i>Inflamación del tejido blando, secundaria a hemartrosis. Sin anomalías radiológicas.</i>
<i>Estadio II</i>	<i>Clínicamente, es una artropatía subaguda, llamada también hemartrosis de repetición. Suele apreciarse, radiológicamente:</i> <ul style="list-style-type: none"> • <i>Osteoporosis</i>

- *Hipercrecimiento de las epífisis (codos y rodillas)*
- *No se aprecian quistes ni estrechamiento del espacio articular.*

Concepto exclusivamente radiológico:

Estadio III

- *Desorganización evidente de:*
 - *Cartílago articular intacto*
- *Posible evidencia de hemosiderina en el líquido sinovial*
- *Quistes subcondrales*
- *Ausencia de estrechamiento espacio articular.*

Radiológicamente:

Estadio IV

- *Dstrucción del cartílago*
- *Estrechamiento espacio articular*

Clínicamente:

Estadio V

- *Restricción de la movilidad articular, posiblemente con menos sangrados articulares*

Radiológicamente:

- *Pérdida del espacio articular*
- *Desorganización de la estructura*

Cuadro 6. Escala de Arnold y Hilgartner (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

La escala de Pettersson (1980) es una escala aditiva y se basa en criterios únicamente radiológicos.

Esta escala es más sensible a los pequeños cambios que se producen en la articulación, por lo que es la más adecuada para detectar las primeras y mínimas alteraciones, así como para cuantificar la magnitud del deterioro y el ritmo de la progresión. Fue desarrollada con

base en la valoración, estadio y seguimiento radiológico del daño articular. En ella se muestra la correlación con la severidad de la hemofilia, duración de enfermedad y número de hemartrosis. Aunque se tenga por disposición de los rayos X, la implementación de esta escala es limitada debido a la prevención de irradiación por las radiografías constantes, especialmente en niños y adolescentes. Presenta como debilidad la ausencia de una mayor correlación con los estadios clínicos, encontrados en el examen físico.

En 1981 es recomendada por la Federación Mundial de Hemofilia, para la valoración de la artropatía hemofílica. Se espera que su uso llegue a ser generalizado (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

Escala de Pettersson (1980)

<i>Alteración</i>	<i>Valoración</i>	<i>Puntuación</i>
<i>Osteoporosis</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Presenta</i>	<i>1</i>
<i>Ensanchamiento epifisaria</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Presenta</i>	<i>1</i>
<i>Irregularidad de superficie subcondral</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Alteración parcial</i>	<i>1</i>
	<i>Total</i>	<i>2</i>
<i>Estrechamiento del espacio articular</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Espacio >1mm</i>	<i>1</i>
	<i>Espacio <1mm</i>	<i>2</i>
<i>Formación quistes subcondrales</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>1 quiste</i>	<i>1</i>
	<i>> 1 quiste</i>	<i>2</i>

<i>Erosiones en márgenes articulares</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Presenta</i>	<i>1</i>
<i>Incongruencia articular</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Leve</i>	<i>1</i>
	<i>Pronunciada</i>	<i>2</i>
<i>Deformidad articular</i>	<i>Ausente</i>	<i>0</i>
	<i>Leve</i>	<i>1</i>
	<i>Pronunciada</i>	<i>2</i>
<i>Puntuación máxima: 13 puntos</i>		<i>13 puntos</i>

La puntuación de 0 a 13 puntos contempla los signos radiológicos y diagnósticos de artropatía, siendo 0: ausencia de artropatía hemofílica.

Cuadro 7. Escala de Pettersson (Federación Mundial Hemofilia, 2005).

La Hemophilia Joint Health Score 2.0" (2008), última escala desarrollada, propuesta por el Grupo de Trabajo de Expertos en Fisioterapia, en el contexto del Grupo de Estudio Internacional de Profilaxis. Esta escala alberga en sí todos los apartados valorados por las escalas anteriores, e intenta ser un punto de partida para uniformizar la exploración física en los niños hemofílicos y la monitorización de su estado articular.

Parece reflejar con mayor exactitud el estado articular en pacientes menores de 20 años.

Hemophilia Joint Health Score 2.0 (2008)

(Valora 9 parámetros)

- Derrame: se valora la duración del derrame, mayor o menor de seis meses. La severidad se mide en función de la facilidad para visualizar los bordes óseos bajo la piel o la existencia de líquido en cantidad notable o a tensión.
- Atrofia muscular: medidas circunferenciales con referencias anatómicas claras y reproducibles, y siempre en el punto en el que el vientre muscular es más voluminoso.
- Crepitación: palpada o escuchada. Para ser significativa se considera que debe persistir tras movilizar la articulación en repetidas ocasiones.
- Falta de movilidad en extensión: realizando una evaluación de goniometría estandarizada, se gradúa en función de la magnitud del flexo (menos de 50, entre 50 y 100, entre 110 y 200, y más de 200).
- Falta de movilidad en flexión.
- Dolor: evaluado durante la movilización pasiva de la articulación, al ser palpada y presionada sobre la interlínea articular. Se considera el dolor como leve, cuando el paciente lo expresa verbalmente, y moderado o severo, cuando el paciente realiza muecas de dolor o reacciones de retirada o de resistencia.
- Fuerza: se evalúa mediante la escala de Daniels y Worthingham.

Escala Daniels Worthingham y escala Hemophilia Joint Health Score 2.0 (2008)

<i>Valoración</i>	<i>Escala Daniels - Worthingham</i>	<i>Escala HJHS</i>
<i>Mantiene la posición contra una resistencia máxima</i>	5	0
<i>Mantiene la posición contra una resistencia submáxima</i>	4	1
<i>Realiza el movimiento completo contra gravedad</i>	3	2
<i>Realiza el movimiento articular completo en posición de gravedad eliminada</i>	2	3
<i>Contracción muscular que no consigue movilizar la articulación</i>	1	4
<i>No consigue contracción muscular</i>	0	5

Cuadro 8. Escala de Daniels, escala Hemophilia Joint Health (Federacion Mundial Hemofilia, 2005).

- Marcha: evaluando su corrección en cuatro modalidades (caminar, subir escaleras, correr y saltar a la pata coja), se puntúa en función de cuántas de ellas resultan alteradas.
- Alineación axial, en rodillas y tobillos donde se evalúa, sistemáticamente, en posición de carga, pero no puntúa en el balance global.

Las articulaciones valoradas serán las más afectadas, generalmente, codo, rodilla y tobillo.

Otras escalas de valoración son las que no se basan en la exploración articular, sino en otros campos, quizás, menos explorados, como son la capacidad funcional y la calidad de vida. La escala llamada FISH (Funtional Independence Score in Hemophilia) valora la capacidad funcional en niños mayores de cuatro años. Es una escala interpretativa; es decir, el niño debe realizar una serie de acciones que corresponden a las esferas del autocuidado, las transferencias y el transporte; así como otros instrumentos de valoración (Velarde Jurado & Avila Figueroa, 2002).

ESTUDIOS DE IMAGEN

Los estudios de imagen van a ser fundamentales para el diagnóstico, la detección de cambios articulares, estratificación de la gravedad, evaluación del seguimiento y de los efectos terapéuticos. Entre ellos se mencionan, la tomografía axial (TC), resonancia magnética (RM), ultrasonido (US), angiografía, centellografía (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

En el año de 1932, se describe la primera clasificación de la artropatía hemofílica, basada en dos etapas: hemartrosis aguda y artritis crónica. En el año 1966, De Palma describe una clasificación para la artropatía hemofílica, basado en la clínica, patología y hallazgos radiológicos. Consistía en cuatro grados: 10, ausencia de hallazgos; 20, incremento de la densidad de los tejidos blandos; 30, decremento de la densidad ósea y 40, destrucción completa de la articulación (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

Análisis de estudios de imagen

Radiografía simple

Tradicionalmente, la radiografía simple se ha usado para establecer el tratamiento adecuado, según el grado de lesión, ya sea con la administración de factores de la coagulación, terapia física, radiosinovectomía, entre otros.

En los estadios iniciales de la artropatía hemofílica, los hallazgos observados con la radiografía simple, no son concluyentes, puesto que no logra apreciarse el daño articular real existente; por lo tanto, se tiende a subestimar la patología articular. Por otro lado, la visualización del daño incipiente a nivel óseo y cartilaginoso tampoco se logra apreciar, debido a que existe un retraso sustancial entre el momento de la hemartrosis y la aparición de los hallazgos radiológicos (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

Los cambios radiológicos indicativos de artropatía evolucionada, asociados a la progresión de la sinovitis crónica proliferativa, logran determinarse cuando la artropatía hemofílica ya está instaurada. Dentro de los cambios se mencionan:

- Edema de tejido blando
- Desmineralización periarticular
- Erosiones marginales
- Irregularidad subcondral
- Presencia de quiste sinovial
- Disminución espacio articular
- Formación de osteofitos
- Condrocalcinosis
- Aumento del diámetro condileo
- Alteración en la alineación en el plano sagital y coronal (Upchurch & Brettler, 2009).

Tomografía Axial Computado (TAC)

Esta es una buena modalidad para mostrar la ubicación de lesiones a nivel del tejido blando, la visualización de la destrucción del tejido óseo y la definición del manejo de los pseudotumores (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

Resonancia magnética

La resonancia magnética presenta una alta resolución para la evaluación de las hemartrosis, hipertrofia sinovial, depósitos de hemosiderina, daño articular focal, daño óseo, quiste subcondral, quiste óseo, pseudotumores y lesiones de tejidos blandos. Presenta una mayor sensibilidad para la detección de microsangrados en aquellos pacientes en los que no se ha demostrado un cuadro clínico de sangrado (Corte & Rodríguez, 2012).

En un estudio comparativo entre resonancia magnética (RM) y la radiografía simple, se demostró la superioridad de la RM en la visualización y valoración a nivel de los derrames articulares, hemartrosis, hiperplasia sinovial, depósitos de hemosiderina en la sinovia, erosiones marginales, quistes subcondrales y la pérdida del cartílago articular. Se demostró, en la radiografía convencional, la osteopenia, la destrucción ósea y la deformación articular (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

Existen escalas que clasifican a la artropatía hemofílica, por medio de imágenes de resonancia magnética, tales como: la escala de Denver y la escala europea, basadas en un sistema de puntuación, en las que se incluyen estas características:

- Hiperplasia sinovial.
- Depósito de hemosiderina.
- Cambios por la metahemoglobina intracelular (observadas como lesiones hiperintensas en T1 e hipointensidad en T2).
- Erosiones subcondrales.

- Quistes subcondrales.
- Pérdida de cartílago focal.

Escala de Denver
(escala de la artropatía hemofílica)

Escala	Hallazgos
0	<i>Articulación normal</i>
<i>Hemartrosis</i>	
1	<i>Leve</i>
2	<i>Moderada</i>
3	<i>Grave</i>
<i>Hiperplasia sinovial</i>	
4	<i>Leve</i>
5	<i>Moderado</i>
6	<i>Grave</i>
<i>Quiste y erosiones</i>	
7	<i>1 Quiste o erosión de superficie parcial</i>
8	<i>>1 quiste o erosión de superficie completa</i>
<i>Pérdida de cartílago</i>	
9	<i><50 % pérdida de cartílago</i>
10	<i>>50 % de pérdida de cartílago</i>

Cuadro 9. Escala de Denver (Kilcoyne, Lundin, & Petterson, 2006).

A pesar de que la RM ha sido propuesta como el estudio base e ideal para la clasificación de la gravedad de la enfermedad articular, la determinación del tratamiento y evolución de la artropatía presenta problemas de accesibilidad, complejidad para su interpretación, así como su costo económico, lo cual hace este estudio inaccesible para la

gran mayoría de los pacientes hemofílicos. Por ello, se hace necesaria la exploración de otros métodos de imagen, para poder dar al paciente una evaluación y seguimiento adecuado sin costos tan elevados.

Ultrasonido musculoesquelético

Para completar la valoración y determinar la presencia o ausencia de la artropatía, puede recurrirse a la ecografía de alta resolución, que ha demostrado su utilidad en el estudio del derrame y la hipertrofia sinovial, al considerarse un estudio reproducible y con buena variabilidad inter e intraobservador. Es una técnica muy sensible en la detección de derrame articular, y se considera superior a la exploración clínica (Acharya, Schloss, Dyke, & Otros, 2008).

Actualmente, la tecnología ha logrado una mejor calidad en las escalas de los grises y de color en los equipos de ecografía, por lo que, con ello, se mejora la valoración a tiempo real de las diversas estructuras. Es un estudio fácilmente disponible, económico, no invasivo, sin efectos secundarios, apropiado para las primeras etapas de la enfermedad articular del paciente hemofílico (Corte & Rodríguez, 2012).

En el estudio original de Barragan y col. (2013), donde busca determinarse el papel del ultrasonido en comparación con la evaluación clínica y radiológica de las articulaciones, se concluye que, en las articulaciones valoradas (rodilla, codo), logra demostrarse un mayor daño articular con el uso de la ecografía, respecto de los estudios radiográficos y la exploración física. Por ello, se considera una herramienta útil en la evaluación inicial de pacientes con artropatía hemofílica (Barragan, Camargo, & otros, 2013).

En la ecografía musculoesquelético, el aumento del espesor de la membrana sinovial y el aumento de la vascularidad visualizada por medio del US Doppler, son los primeros componentes de la sinovitis que pueden valorarse con este estudio. Así, se logra observar:

mayor proporción de proliferación sinovial, disminución de los espacios articulares, imágenes hiperecoicas a nivel del cartílago y meniscos, que podrían corresponder a los depósitos de hemosiderina. A la vez, permite la identificación de cambios articulares en pacientes con arcos de movilidad conservados (Acharya, Schloss, Dyke, & Otros, 2008).

Los cambios articulares visualizados pueden depender de varios factores:

- Edad del paciente en el momento del sangrado.
- Cantidad de episodios.
- Gravedad o cronicidad de la enfermedad.
- Tiempo de evolución de la enfermedad (Barragan, Camargo, & otros, 2013).

Por la facilidad de acceso al estudio, su menor costo, por ser un procedimiento no invasivo y por su buena variabilidad inter e intraobservador, se propone el estudio con la ecografía, como una muy buena herramienta para la monitorización de pacientes con artropatía hemofílica (Barragan, Camargo, & otros, 2013).

TRATAMIENTO

En el manejo y tratamiento de la hemofilia es importante considerar que debe ser de carácter integral, de modo que se cubran todas las actividades de cada uno de los pacientes hemofílicos (Onzi, Pasquali, Sousa, Bryón, & otros, 2012).

Se habla que los principios de cuidados efectivos y exitosos de la hemofilia en los diferentes países, se basan en la presencia de diversos elementos, a saber: la existencia de

un plan nacional de hemofilia, estrategia sistemática para la disponibilidad de un diagnóstico, la presencia de un registro nacional de pacientes, disponibilidad de un plan de manejo integral al paciente en centros especializados y con la colaboración transdisciplinaria, disponibilidad de tratamiento en el hogar, disponibilidad de tratamiento profiláctico, acceso a especialistas, manejo adecuado de inhibidores, disponibilidad y educación global (Onzi, Pasquali, Sousa, Bryón, & otros, 2012).

Dentro del tratamiento, se menciona la necesidad de brindar educación integral a los individuos afectados, a sus familiares, educadores, e incluso a quienes trabajan con esta población de pacientes. Deben ser informados sobre sus deberes y derechos, y, por medio de la educación, se pueda alcanzar un mayor compromiso del paciente afectado, para mejorar la prevención de las complicaciones y de sus secuelas, así como una mayor capacidad individual para la autoinfusión de los productos utilizados (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

Los objetivos principales del tratamiento de la hemofilia van dirigidos a:

- Prevención de las hemorragias, disminución de la tendencia del desarrollo de hemartrosis por repetición.
- Preservación de los rangos de movimiento.
- Disminución de la tendencia de la atrofia muscular.

Los principios generales de la atención para el tratamiento de la hemofilia incluyen los siguientes aspectos:

- Prevención de las hemorragias.
- Tratamiento precoz de las hemorragias agudas (especialmente dentro de las dos primeras horas, posteriores al evento)

- La terapia en el hogar sólo debe utilizarse para el tratamiento de episodios hemorrágicos leves o moderados.
- Las hemorragias graves, idealmente, deben ser atendidas en un entorno clínico u hospitalario.
- Terapia de reemplazo de concentrados de factor de coagulación previo a cualquier procedimiento quirúrgico.
- Prevención de traumas, modificación del estilo de vida.
- Evitarse el uso de medicamentos que alteren la función plaquetaria como ácido acetilsalicílico (AAS) y medicamentos antiinflamatorios no esteroides (AINE), excepto ciertos inhibidores COX-2. El uso analgésico de paracetamol o acetaminofén constituye una alternativa segura.
- Deben evitarse inyecciones intramusculares, flebotomías difíciles y punciones arteriales
- Fomentarse el ejercicio diario, para mejorar la musculatura y proteger así las articulaciones.
- Deben evitarse los deportes de contacto (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

El tratamiento farmacológico de la hemofilia A o B se basa en el reemplazo de los factores de la coagulación, ausentes o disfuncionales. Con base en este principio, se encuentran diferentes modalidades de aplicación de los factores de la coagulación.

Factores concentrados derivados de plasma (FDP)

Los concentrados de derivados plasmáticos (FVIIIpd) tienen una alta seguridad y una eficacia similar a los concentrados recombinantes. Dentro del procesamiento actual, para

evitar los riesgos de infección en el fraccionamiento de los productos, se encuentran: selección del donante, estudio serológico individual, fraccionamiento y la doble inactivación viral.

En los concentrados de factor derivados del plasma, el gen es introducido en una línea celular de origen animal; estas células son cultivadas y los factores VIII y IX son secretados y purificados, desde el medio de cultivo (Roberts & Hoffman, 2005).

Se encuentra disponible desde los años 70`. En los inicios de los años 80`, se vio la necesidad de mejorar el proceso de preparación debido a la transmisión viral del HIV y el virus de la hepatitis C. Desde entonces es sometido a métodos de inactivación viral (Roberts & Hoffman, 2005).

Se clasifican en factor concentrado derivado de plasma de alta pureza (presencia de mayor concentración del factor deseado) y de pureza intermedia (presencia del factor coagulación deseado y de otros factores) (Roberts & Hoffman, 2005).

Factores recombinantes (Fr)

Los factores recombinantes (FVIIIr, FIXr) se clasifican en primera, segunda y tercera generaciones; los de primera generación tienen albúmina humana en el medio de cultivo y en la formulación final como estabilizador; los de segunda generación son estabilizados sin la adición de albúmina humana, pero es cultivada en el medio de cultivo con albúmina humana; la tercera generación no utiliza productos animales en el medio de cultivo, y no son estabilizados con albúmina humana, por lo cual están libres de contaminación, con proteínas tanto animales como humanas (Roberts & Hoffman, 2005).

Administración de factores de coagulación

El tratamiento de reemplazo de los factores de coagulación va a tener dos vías en la administración. La primera, el tipo profiláctico, basado en infusiones venosas, programadas durante la semana; la segunda, el tipo por demanda, basado en la aplicación del factor, en presencia de sangrado activo.

Tratamiento Profiláctico

La profilaxis se define como la administración del factor con anticipación necesaria para prevenir una hemorragia. Consiste en la administración de factores de coagulación a intervalos regulares, a fin de evitar hemorragias. (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

Actualmente, existe consenso mundial de que la profilaxis iniciada a una edad temprana, inclusive antes de la aparición de la lesión articular, es determinada como la terapia estándar para los pacientes con hemofilia severa. La administración regular por periodos prolongados de tratamiento con FVIII o FIX, es el eje principal del manejo en niños con hemofilia severa. El estudio US Joint out come study concluye, que el establecer el tratamiento profiláctico a edades tempranas, protege del daño articular y disminuye la frecuencia de hemartrosis y otras hemorragias (Valentino & Simpson, 2012).

En un estudio prospectivo multicéntrico de la progresión de la artropatía, asociado al tipo de tratamiento, ya sea profiláctico o por demanda, realizado por Manson-Johnson y cols., quienes concluyen que el uso de la terapia profiláctica produce la reducción de un 83 % del riesgo del daño articular, demostrable por la RM (Rodríguez & Hoots, 2008).

Los organismos internacionales como la Federación Mundial de Hemofilia, la Organización Mundial de la Salud, recomiendan el tratamiento profiláctico, como

tratamiento estándar para niños con hemofilia, con el fin de evitar o prevenir cualquier complicación o enfermedad articular (Rodríguez & Hoots, 2008). Desde 1990, se declaró el tratamiento de profilaxis primaria como el ideal; sin embargo, las discusiones por el costo elevado no han permitido que se logre su aplicación en el 100 % de los casos (Onzi, Pasquali, Sousa, Bryón, & otros, 2012).

Se menciona como inconveniente de esta terapia, el acceso venoso para la infusión del tratamiento, que, en algunos casos, amerita la colocación de catéteres venosos, asumiendo los riesgos que esto conlleva (Onzi, Pasquali, Sousa, Bryón, & otros, 2012).

Existen diferentes tipos de profilaxis:

Profilaxis primaria: es cuando el tratamiento se inicia de forma temprana en los pacientes con hemofilia A y B severa, en los cuales aún no se ha reportado ningún episodio de hemorragia mayor, a nivel articular, o esta ha sido muy leve.

A pesar de que ya está determinado que la que profilaxis primaria es el mejor tratamiento, aún se mantiene en discusión, y existe el dilema de cuándo es el momento adecuado para iniciarlo. En relación con este punto, Fisher y cols., determinan que el riesgo de la aparición de la hemartrosis corresponde a un 8 % por cada año en que se retrase el inicio del tratamiento, basados en la valoración de la escala de puntuación de Pettersson (Rodríguez & Hoots, 2008).

Bajo este mismo lineamiento y por la probabilidad de la presencia de sangrados subclínicos en menores de 2 años, la instauración del tratamiento profiláctico debería hacerse a edades tempranas: sobre la base del desarrollo clínico de los sangrados articulares, se recomienda una dosis adecuada del tratamiento. Por lo tanto, se recomienda que la profilaxis se inicie antes del daño articular e, idealmente, antes de los 3 años de edad (Valentino & Simpson, 2012).

Profilaxis secundaria: se instaure en pacientes mayores de dos años, en menores de 18 años, que presenten más de dos hemorragias articulares, en una o más articulaciones, y que se encuentren sin secuelas articulares graves. Este tipo de profilaxis se realiza con el fin de reducir al mínimo la recurrencia de sangrado a corto y largo plazos, para disminuir la progresión de la enfermedad articular. Aunque este tipo de tratamiento no puede revertir los cambios ya establecidos de artropatía crónica, sí puede ser beneficioso, al reducir la frecuencia de sangrados (Rodríguez & Hoots, 2008).

A largo plazo, puede reducir los episodios de hemartrosis y sangrados en otros niveles, así como una progresión lenta del daño articular ya instaurado, lo cual permite una mayor participación en deporte, otras actividades y a realizar procesos agresivos de terapia física, en aquellos niños y adolescente con daño articular severo.

Protocolo de reemplazo de factor.

<i>Protocolo</i>	<i>Definición</i>
<i>Tratamiento por episodios (Demanda)</i>	<i>Tratamiento que se aplica cuando hay evidencia clínica de una hemorragia</i>
<i>Profilaxis continua o primaria</i>	<i>Tratamiento regular y continuo que comienza a aplicarse, frente a la ausencia de una enfermedad articular osteocartilaginosa documentada, determinada mediante un examen físico o estudios con imágenes (o bien, ambos), y antes de que exista evidencia clínica de una segunda hemorragia en alguna articulación grande a partir de los 3 años.</i>
<i>Profilaxis secundaria</i>	<i>Tratamiento regular y continuo que comienza a aplicarse después de que se han producido dos o más hemorragias en alguna</i>

	<i>articulación grande y antes del inicio de una enfermedad articular documentada, mediante un examen físico y estudios con imágenes.</i>
<i>Profilaxis terciaria</i>	<i>Tratamiento regular continuo que comienza a aplicarse a continuación del inicio de la enfermedad articular que se ha documentado, mediante un examen físico y radiografías de las articulaciones afectadas.</i>
<i>Profilaxis intermitente (periódica)</i>	<i>Tratamiento que se aplica para prevenir hemorragias, durante periodos que no excedan 45 semanas por año.</i>

Cuadro 10. Protocolo de reemplazo (Sivastava, Brewer, Mauser, Niguel, & otros, 2012).

En la revisión de Lyung, donde se compara el tratamiento profiláctico versus el tratamiento por demanda, se concluye que la terapia con profilaxis debe iniciarse antes de que se desarrolle la artropatía (Stephensen, Drechsler, & Scott, 2012).

La aplicación de la profilaxis deberá ser individualizada, tomando en cuenta el tipo de hemofilia, la edad, el acceso venoso, fenotipo de hemorragia, actividad y disponibilidad de concentrados de factor de coagulación. Existen dos tipos de protocolo de aplicación más utilizados a nivel de diversos países:

- El protocolo de Malmö: 25 a 40 UI/kg por dosis, administrada 3 veces por semana a los pacientes con hemofilia A, y 2 veces por semana a los pacientes con hemofilia B.
- El protocolo de Utrecht: 15 a 30 UI/kg por dosis, administrada 3 veces por semana a los pacientes con hemofilia A, y 2 veces por semana a los pacientes con hemofilia B.

Tratamiento demanda

La terapia con derivados de plasma o FVIII y FIX recombinante, es la primera línea de tratamiento para eventos agudos de sangrado; la dosis utilizada para detener el sangrado es de 5 a 30 UI/kg.

En el estudio de Fisher y colaboradores, se demostró que el consumo de factor de coagulación durante periodo de un año fue similar entre la forma de la profilaxis secundaria y de demanda, con la diferencia de que los pacientes tratados por demanda presentaron 3.2 veces mayor frecuencia de sangrado articular que aquellos tratados con profilaxis secundaria. - Los datos de este estudio apoyan el concepto de que la profilaxis puede mejorar la calidad de vida sin incrementar costos -. (Rodríguez & Hoots, 2008).

El tratamiento a demanda, puede aplicarse bajo dos modalidades:

1. Terapia domiciliar: En la medida de lo posible, el tratamiento de los pacientes hemofílicos deberá realizarse en su hogar, ya que así logra tenerse un mejor acceso y de forma más inmediata al factor de coagulación, lo que implica menor dolor, menor disfunción e incapacidad, así como un menor número de hospitalizaciones. Se ha observado mejoría en la calidad de vida (Instituto Mexicano del seguro Social, 2012).
2. Terapia hospitalaria: Es indicada en caso de presencia de sangrados graves, órganos vitales, presencia de síndrome compartimental (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

Terapia génica

Es el futuro de la terapia en la enfermedad genética. Se basa en poder reparar la mutación genética responsable de la hemofilia, llevando una copia correcta del gen que codifica el factor por medio de células o virus que integran su ADN en las células que

infectan o colonizan. Implica la transferencia de genes que expresan un gen. El objetivo de la transferencia de genes está dirigida a la secreción funcional del factor VIII y factor IX (Rodríguez & Hoots, 2008).

Finalmente, se menciona que no existe una elección óptima de los productos por usar como tratamiento recomendado para la hemofilia A o B, porque no hay certeza sobre la aparición o desarrollo de inhibidores con el uso de uno u otro tipo de tratamiento. La terapia génica sigue siendo tema de investigación y es una promesa como terapia permanente de la hemofilia A y B (Rodríguez & Hoots, 2008).

Tratamiento farmacológico coadyuvante

Su importancia radica, particularmente en momentos donde los concentrados de factor de coagulación son limitados o no se encuentran disponibles, para el manejo oportuno de las personas portadoras de hemofilia (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

Crio precipitado del plasma

Es un concentrado que contiene fibrinógeno, factor VIII, factor XIII y factor de von Willbrand (FvW).

El producto es preparado por medio del descongelamiento lento del plasma fresco congelado (PFC), a una temperatura de 4°C, durante 10 a 24 horas. No se somete a procedimientos de inactivación de riesgo viral, lo que se traduce en riesgo de transmisión de patógenos virales. Es enriquecido con la proteína del factor VIII (Tarud, Prieto, & Vives, 2008).

Su uso aún se mantiene en algunos países, donde no se cuenta con el factor recombinante para el reemplazo (Onzi, Pasquali, Sousa, Bryón, & otros, 2012).

Desmopresina

Es un análogo de la hormona natural antidiurética. Utilizado para controlar o prevenir la hemorragia en pacientes hemofílicos tipo A leve y moderada, así como en la enfermedad de von Willebrand. Su mecanismo de acción incluye el aumento transitorio a nivel plasmático de los factores VIII, von Willebrand y; así como la estimulación de la agregación plaquetaria. Su administración es de manera ambulatoria; su uso intravenoso se da en casos de hospitalización del paciente (Rodríguez & Hoots, 2008).

Agente antifibrinolítico

Es útil en el tratamiento del sangrado de mucosas, donde existe un alto potencial fibrinolítico (orofaringe, nariz, revestimiento útero vaginal). En los portadores de hemofilia, se utiliza en el contexto de la hemorragia oral y cirugía dental (Roberts & Hoffman, 2005).

El ácido épsilon-aminocaproico y ácido tranexámico, son los más utilizados. Ejercen efecto mediante la inhibición proteolítica de la plasmina; por tanto, hay inhibición de la fibrinólisis. No se recomienda para el tratamiento de la hematuria (Rodríguez & Hoots, 2008).

Plasma fresco congelado

Está indicado en los pacientes con sangrados, o cuando se va a realizar un procedimiento invasivo en un paciente con una deficiencia de factor de la coagulación ya conocido (Tarud, Prieto, & Vives, 2008).

El plasma fresco congelado no debe ser usado en un paciente con Hemofilia B, a no ser que se encuentre frente a una real emergencia, que pone en peligro la vida; o bien, que los productos del factor IX no se encuentren disponibles. No obstante, no pueden lograrse niveles de factor IX mayores al 15 %. Aún es utilizado como tratamiento para la hemofilia B, en países que no pueden permitirse aún concentrados de factor IX derivado del plasma (Federación Mundial de Hemofilia, 2008).

Agente fibrinógeno

(Selladores de fibrina)

Se preparan en la práctica clínica mezclando, dos fracciones proteicas derivadas del plasma: un concentrado rico en fibrinógeno y un concentrado de trombina. La mezcla imita la última etapa de la cascada de coagulación sanguínea, causando la formación de un coágulo de fibrina semirrígido o rígido (Federación Mundial de Hemofilia, 2008).

Funcionan como agentes hemostáticos locales y como promotores de la cicatrización de heridas. Particularmente útiles para los procedimientos odontológicos. Así también como en procedimientos quirúrgicos y la escisión de pseudotumores hemofílicos (Roberts & Hoffman, 2005).

INTERVENCIÓN ESPECÍFICA

Hemartrosis

Debe administrarse terapia de reemplazo según sea tipo de hemofilia A o B, al iniciar los síntomas de sangrado o dentro de las primeras dos horas posteriores al sangrado. (En la mayor parte de los casos, el paciente percibe el inicio del sangrado como una sensación de “cosquilleo”, lo que podría llamarse como aura). Aquella medida ayuda a la disminución de la severidad del sangrado (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

El tratamiento óptimo, supone una combinación de: sustitución del factor de anticoagulación según tipo de hemofilia, aspirado de la articulación, reposo (con o sin uso de férula en extensión), hielo, analgésicos apropiados y un programa de rehabilitación supervisado. El objetivo fundamental del tratamiento es evitar la atrofia muscular, mantener el arco de movimiento articular y controlar la recurrencia del sangrado (Rodríguez Merchán, 2008).

Componentes de la terapia RICE para el control del dolor

Reposo:

Descansar el área afectada

Evitar actividades que impliquen cargar peso

Usar entablillados y muletas en caso necesario

Hielo:

Produce: Vasoconstricción superficial que disminuye el dolor y el índice metabólico

Anestesia local mediante la reducción en el índice de conducción de los nervios sensoriales

Cambio de la circulación local

Aplicar hielo durante 20 minutos cada vez, de cuatro a ocho veces por día

Compresión:

Previene o disminuye la inflamación

Usar una cubierta elástica o un vendaje de compresión (no muy ajustado)

No debe causar dolor

Elevación:

Elevar la extremidad con la mayor frecuencia posible

Elevar la lesión por encima del nivel del corazón con almohadas

Reduce la inflamación

Cuadro 11. Componente terapia RICE (Riley, Witkop, Hellman, & Akins, 2011).

Dentro del manejo adecuado para el dolor, está contraindicado el uso de antiinflamatorios no esteroideos (AINES) durante el episodio agudo de la hemorragia.

Uso de analgésicos para el control del dolor en pacientes con hemofilia

<i>Paso</i>	<i>Medicamento</i>	<i>Dosis y administración</i>
1	<i>Acetaminofén o AINE</i>	<i>Acetaminofén: dosis hasta 650 y 3 500 mg por día</i>
2	<i>Inhibidor COX-2</i>	<i>Celecoxib: 100-200 mg/una o dos veces al día</i>
3	<i>Acetaminofén+codeína</i> <i>Acetaminofén+tramadol</i>	<i>o 10-20 mg hasta seis veces al día o 50-100 mg de tres a cuatro veces al día</i>
4	<i>Morfina o equivalente</i>	<i>Fórmula de liberación prolongada: 20 mg dos veces al día; se permite una dosis de rescate de acción inmediata de 10 mg, cuatro veces al día.</i>

Incrementar la dosis de acción inmediata se usa > 4 veces al día.

Cuadro. 12. Analgesia para control dolor en hemofilia (Riley, Witkop, Hellman, & Akins, 2011).

Medidas no farmacológicas:

- Uso de férula o bastón para disminuir la sobrecarga, recargo de peso en la extremidad.
- Después de las primeras 24 horas posteriores al sangrado, se pueden iniciar los ejercicios isométricos.
- Inicio de rehabilitación supervisada, para evitar las secuelas funcionales.
- Se puede combinar con el uso de TENS, US pulsátil y onda corta.
- Cinesiterapia asistida, para aumentar el rango articular.
- Posteriormente, iniciar con ejercicios isotónicos, concéntricos y excéntricos, iniciar con ejercicios de cadena abierta y posterior de cadena cerrada.
- Ejercicios de coordinación y propiocepción (Corte & Rodríguez, 2012).

Hematomas

Es importante descartar cualquier síntoma asociado como la presencia de parestias, ya que podría estarse frente a un cuadro de compresión de nervio periférico, que ameritaría una valoración o abordaje adecuado para resolución (Mulder, 2006).

Debe administrarse terapia de reemplazo según sea tipo A o B, esto al iniciar los síntomas de sangrado o dentro de las primeras dos horas posteriores al mismo sangrado, continuar con inmovilización por un periodo de 48 horas, en posición antiálgica, crioterapia, analgésicos adecuados, inmovilización, cinesiterapia pasiva, progresivamente continuar con ejercicios isométricos seguidos de ejercicios isotónicos de cadena abierta y posterior de cadena cerrada, ejercicios de estiramiento muscular, electroestimulación e hidroterapia. No se recomienda la aspiración del hematoma (Monsoliu N & Querol F, 2005), (Corte & Rodríguez, 2012).

Objetivos terapéuticos de la rehabilitación del hematoma.

<i>Fases</i>	<i>Objetivos</i>	<i>Técnicas</i>
<i>Fase I</i>	<i>Favorecer la hemostasia e impedir resangrado</i>	<i>Reposo funcional Cuidados de postura Crioterapia Laserterapia</i>
<i>Fase II</i>	<i>Favorecer la reabsorción del hematoma y recuperar la función de forma progresiva</i>	<i>Cinesiterapia Electroestimulación Hidroterapia Ultrasonido pulsátil</i>

Cuadro 13. Objetivos terapéuticos de la rehabilitación del hematoma (Monsoliu N & Querol F, 2005).

Sinovitis Crónica

Apenas se realice su diagnóstico debe evitarse o prevenir nuevos episodios de hemartrosis, para prevenir la artropatía. Puede iniciarse la terapia de reemplazo profiláctica secundaria y continuar la valoración con manejo conservador durante 3 a 6 meses.

En este lapso, puede incluirse:

Rehabilitación: se puede incluir un programa de rehabilitación con terapia física, manejo adecuado del dolor, uso de AINES tópico bajo la aplicación de sonoforesis o iontoforesis, estimulación eléctrica muscular y ejercicios de propiocepción.

Radiosinovectomía: en aquellos pacientes que persisten sintomáticos. El procedimiento consiste en la inyección de suspensión coloidal radioisotópica, de sustancias radioactivas como el fosforo 32, itrio 90 y renio 186, dentro de la cavidad articular, con la finalidad de destruir el tejido de la membrana sinovial engrosada. (Es un procedimiento poco invasivo, de menor costo económico). Considerado el tratamiento ideal para casos de hemartrosis recidivantes y sinovitis crónica. Logra disminuir la frecuencia de sangrados articulares y, por lo tanto, la disminución del dolor; no obstante, el procedimiento no detiene el proceso de degeneración articular. El efecto del procedimiento aparece a partir de los tres meses de haber recibido el tratamiento y se puede prolongar hasta cuatro años. En cualquier caso la intervención puede repetirse en 6 meses a un año (Brecelj, Bole, Benedik, & Grmek, 2008)

Sinovectomía: reportada por primera vez en pacientes hemofílicos por Storli (1969). Requiere, como cualquier otro proceso quirúrgico, de gran cantidad de factor de coagulación, seguido por un periodo intensivo de rehabilitación para evitar rigidez articular. Los resultados son variables: disminución de la hemartrosis, pero con grado variable de rigidez articular (Silberman & Varaona, 2010). Este procedimiento disminuye la recurrencia de la hemartrosis. Se realiza ya sea por medio de la artroscopia. Se practica en aquellos pacientes en los que persisten con hemartrosis, con los síntomas y signos de sinovitis, a pesar de mantener el tratamiento conservador adecuado (Upchurch & Brettler, 2009). El objetivo del procedimiento será la máxima cantidad de eliminación de tejido sinovial

inflamado, dejando desprovista a la cápsula articular de membrana sinovial, con objeto de evitar su proliferación (Silberman & Varaona, 2010).

Infiltrado con ácido hialurónico: terapia de viscosuplementación en las articulaciones dolorosas de pacientes hemofílicos jóvenes con mucha sintomatología, en la cual los hallazgos radiológicos no coinciden con los clínicos. Se han visto buenos resultados en lo que respecta al manejo del dolor y mejoría de la funcionalidad, con la finalidad de retrasar el enfoque o tratamiento invasivo y quirúrgico (Curulli, Matassi, Civinini, & Morfini, 2013).

Infiltrado con corticoides intraarticular: ha sido recomendada ampliamente en procesos como artritis reumatoidea y otros procesos no inflamatorios y degenerativos articulares. Es bien conocido el efecto del carácter destructor que los corticoides producen a nivel del cartílago articular, pero, teniendo en cuenta el proceso lento de destrucción diaria que produce la sinovitis crónica y los sangrados recurrentes, se ha propuesto el uso de este medicamento como tratamiento paliativo de la artropatía grado III y IV (Silberman & Varaona, 2010). La inyección intraarticular con corticosteroides ha demostrado disminución temporal e importante del dolor y del proceso inflamatorio (Barragan, Pérez, & Barile, 2012).

Artropatía crónica

Una vez instaurada la artropatía crónica, especialmente en niños y adolescentes, se constituirá un intenso plan de rehabilitación y fortalecimiento muscular para aumentar los rangos de movimiento, la corrección de las contracturas por medio de tracción cutánea, yesos progresivos de estiramiento, seguidos de ortesis largas, procedimientos quirúrgicos y como último recurso, deberán tomarse en cuenta los reemplazos articulares totales. Estos deben ser muy limitados en su indicación, pues además de los riesgos de un reemplazo

como los aflojamientos y las infecciones, en la hemofilia hay que tener en cuenta el sangrado que puede ocurrir entre el hueso y la prótesis o cemento y hueso (Silberman & Varaona, 2010).

ACTIVIDAD FISICA Y DEPORTE

No hay un programa de ejercicios que satisfaga las necesidades de todas las personas con hemofilia. El ejercicio erróneo, y realizado de manera incorrecta, en un momento inoportuno durante el período de recuperación, con la frecuencia o intensidad incorrecta, puede causar daños (Mulder, 2006).

La condición física, estiramiento muscular, resistencia aeróbica, propiocepción, van a estar disminuidas en los portadores de hemofilia, al desarrollar atrofia muscular e inestabilidad articular, que los hace más vulnerables a factores estresantes y aumenta así el riesgo de presentar una lesión articular: se establece así un círculo vicioso dolor-inmovilización-artropatía-inestabilidad articular-episodio repetitivo de sangrado (Gomis & Gallach, 2009).

Respuesta y adaptaciones hematológicas con el ejercicio

En cuanto a los cambios observados en la hemostasia asociados al ejercicio, puede encontrarse que se reconoce que después del ejercicio submáximo o máximo, se producen cambios significativos en los niveles circulantes de los factores como el fibrinógeno, factor II y factor VII, lo cual mejora de esta forma los eventos de la coagulación (Chicharro & Mulas, 2006).

Se ha observado que, después de la realización de un ejercicio de máxima intensidad, se produce una activación transitoria de la coagulación sanguínea y de la agregación plaquetaria, compensada con un aumento de la fibrinólisis. La realización de ejercicio a intensidad >85 % de FC máxima (frecuencia cardiaca), produce un aumento de plaquetas provenientes del pool esplénico, médula ósea y lecho vascular, el cual se mantendrá alto de forma transitoria por periodo de 30 minutos, aproximadamente, posterior al ejercicio. Al mismo tiempo, se observa un aumento de la agregación plaquetaria, probablemente influenciado por: lesión endotelial inducida por el daño ocasionado por un flujo sanguíneo turbulento, el aumento de la concentración de las catecolaminas en sangre (NA), el aumento de la temperatura, la destrucción mecánica de los eritrocitos. En cuanto a la coagulación in vitro, se observa el acortamiento del TTPA (valoración de la vía intrínseca de la coagulación), en aproximadamente un 7 % a 33 %, posterior a ejercicio físico con intensidad submáxima y máxima (>68 % VO₂ max) (Chicharro & Mulas, 2006).

Respecto de los factores de coagulación, se menciona el incremento in vitro de un 200 % a 400 % del factor VIII de la coagulación, con ejercicios de alta intensidad (90 % VO₂ max). Estos cambios se observan hasta 60 minutos, posteriores al ejercicio. El factor III antitrombina se observa en una disminución posterior al ejercicio agudo. Se observan muy pocos cambios a nivel del factor II (factor tisular) posterior al ejercicio. Con el fibrinógeno, el cual promueve la agregación plaquetaria, los estudios realizados no han sido concluyentes; en consecuencia, no se ha logrado determinar completamente la influencia del ejercicio sobre este. La acción fibrinolítica se observa aumentada en un 5 % a 10 %, después del ejercicio, y permanece por periodo de 60 minutos aproximadamente (Chicharro & Mulas, 2006).

Ejercicio en la hemofilia

Previo a los años setenta, tanto el ejercicio como el deporte no eran recomendados para personas con hemofilia. Se evitaban, porque existía el pensamiento de que podrían causar mayor número de hemorragias, y con ello, mayor daño articular. Sin embargo, la actividad física cotidiana y el deporte pueden ayudar a evitar hemorragias y daño articular (Gomis & Gallach, 2009).

Hasta en las últimas décadas del siglo XX, el ejercicio físico y el deporte no se consideran parte importante del tratamiento de los pacientes con hemofilia. Al presentar mejoraría con el tratamiento farmacológico, se generó el aumento de la expectativa de vida, amén de que se observó con mayor frecuencia y a edades más tempranas lesiones musculoesqueléticas (Gomis & Gallach, 2009).

En la actualidad, se han desarrollado diversos estudios sobre los efectos de la actividad física y deporte en estos pacientes; no obstante, dentro de las conclusiones se mencionan que son necesarios estudios con muestras poblacionales mayores, para evaluar realmente los beneficios del ejercicio. Se debe enfatizar sobre la importancia de la realización de actividad física, porque, con el tratamiento farmacológico de la terapia de reemplazo, se ha reducido la morbilidad y mortalidad, al aumentar la esperanza de vida y, con ello, a un mayor riesgo de desarrollar comorbilidades como diabetes mellitus, hipertensión arterial, cardiopatías; en estas, el sedentarismo es un factor de riesgo importante. Se ha considerado que al igual que la población general, estos pacientes se benefician de la práctica de ejercicios y deportes, porque mejoran la musculatura y contribuye a cualificar la calidad de vida.

De mantenerse el paciente hemofílico sin mayores intervenciones en el ámbito de actividad física y realización de deporte, la historia natural de la enfermedad llevará a estos

pacientes a un deterioro funcional importante, a edades tempranas, como se menciona previamente (Ortega, 1992).

Dentro de los cambios o limitación que genera la falta del estímulo de la actividad física en los pacientes hemofílicos, se habla de (Corte & Rodríguez, 2012):

- Disminución de la capacidad aeróbica.
- Disminución de la fuerza muscular.
- Desarrollo de hipotrofia muscular.
- Cambio en el tipo de fibra muscular.
- Debilidad muscular.
- Alteración de la propiocepción (relación directa con la artropatía hemofílica y con la edad).
- Perdida de la flexibilidad.
- Inestabilidad de las articulaciones.
- Mayor vulnerabilidad a las demandas mecánicas y al estrés en las actividades de la vida diaria.
- Aumento del riesgo de sangrados.
- Mayor riesgo a lesiones.
- Circulo vicioso: sangrado, dolor, inmovilización, afección propioceptiva a nivel articular, inestabilidad articular, mayor tendencia a sangrado, nuevo sangrado.
- Deterioro y deformación articular.
- Mayor incidencia a osteoporosis, mayor riesgo de fracturas.
- Mayor riesgo de caídas.
- Mayor riesgo a la obesidad.

Debido a esta situación especial, el ejercicio físico y el deporte constituyen los pilares básicos en el tratamiento y prevención de complicaciones de la hemofilia. Para la población hemofílica, el ejercicio regular le confiere beneficios similares a los de la población en general, así como beneficios adicionales por su condición; como el aumento en la flexibilidad muscular, mayor estabilidad articular, mejora la coordinación ayudando a prevenir y reducir los sangrados a nivel musculoesquelético (Sherlock, O`Donnell, White, & Blake, 2010).

En la actualidad, bajo una condición física adecuada y con tratamiento farmacológico tipo profilaxis, los pacientes con hemofilia pueden llegar a lograr una actividad de vida diaria sin mayores limitaciones. Se ha considerado que tanto la actividad física y el deporte deben ser parte primordial del tratamiento del paciente hemofílico, incluso, en aquellos en los que por diversas condiciones no es posible tener acceso a tratamiento farmacológico de reemplazo (Gomis & Gallach, 2009).

En el artículo de Querol (2010), se hace referencia a que el tratamiento farmacológico por sí solo es insuficiente para la prevención y el tratamiento de los sangrados musculoesqueléticos. Si este se asocia al sedentarismo, se generaran deficiencias importantes como la reducción de la fuerza, deterioro del equilibrio y la coordinación, mayor riesgo para obesidad. Todos estos factores van a favorecer la inestabilidad y las cargas articulares, que, a la vez, facilitan la aparición de nuevos sangrados y un incremento del daño articular (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010).

La tendencia al sedentarismo se ve reflejada en la presencia de sobrepeso y obesidad en la población hemofílica, especialmente observada en niños; el sobrepeso y la obesidad, según estudio de Querol et ál., tiene un profundo efecto en la morbilidad y calidad de vida, agravando la artropatía preexistente y predisponiendo a enfermedades cardiovasculares (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010).

La obesidad en pacientes hemofílicos va en aumento; es conocida como factor de riesgo para múltiples comorbilidades cardiovasculares; se ve asociada con la necesidad de un incremento en el uso de factor de coagulación; y se asocia a mayores problemas en la limitación y pérdida de la movilidad articular de los miembros inferiores, en la mayoría de los casos (Tuinenbrug, 2013).

Existen pocos estudios sobre si la obesidad genera un mayor número de sangrado articular. Se cree que el sangrado se produce por el aumento del estrés sobre la articulación. Sin embargo, en aquellos pacientes portadores de hemofilia, obesos y con una artropatía ya establecida o preexistente, existe una mayor tendencia al sedentarismo, lo cual estaría limitando el estrés a nivel articular, por lo que el número de sangrados podría no ser tan frecuente como se esperaría (Tuinenbrug, 2013).

Un estudio de la población hemofílica en Estados Unidos de Norteamérica, en el estado de Mississippi, demostró que el 36 % de la población hemofílica mayor de 20 años es obesa, y el 32 % tenía sobrepeso. Se concluye que tanto el tipo de hemofilia, la severidad y la etnia no son determinantes o no se relacionan con el desarrollo de la obesidad (Majandar, Morris, & Gordon, 2010).

Se hace evidente la necesidad de tratamientos complementarios, basados en la rehabilitación y la fisioterapia, asociados a programas de ejercicio físico y deporte, que mejoren la salud musculoesquelética de esta población; pero, principalmente, se necesita impulsar el cambio en la educación de los pacientes (Gomis & Gallach, 2009).

Beneficios de la práctica regular de ejercicios

Se han realizado estudios a lo largo de los años, los cuales han descrito diversas actividades, intervenciones y modalidades terapéuticas para valorar la mejoría de los

parámetros medibles y poder ser utilizados como pronóstico de deterioro o mejoría en la funcionalidad de los pacientes valorados (Gomis & Gallach, 2009).

Existen dos estudios de revisiones de artículos, donde se hace la valoración de gran parte de los estudios realizados a lo largo de los años, para tratar de determinar el beneficio de la actividad física y deporte en la población de pacientes hemofílicos. En la mayor parte de los estudios, se describe el ejercicio como beneficioso, con evidencia de mejoría importante en la amplitud de los arcos de movimiento, fuerza muscular y manejo del dolor. Sin embargo, se resalta un detalle en el que en ninguno de los estudios se describe de forma completa el procedimiento realizado durante el estudio, así como la modalidad, intensidad, frecuencia indicada de la actividad realizada, profilaxis utilizada durante el periodo de la actividad física. Se hace difícil, así, el poder poner en práctica las actividades mencionadas y confirmar los resultados (Gomis & Gallach, 2009), (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010).

Se presenta una tabla a modo de resumen, sobre los estudios analizados y expuestos en los artículos de referencia.

Características de los estudios experimentales de los años 1982-1999, incluidos en la revisión.

<i>Autores</i>	<i>Participantes</i>	<i>Intervenciones</i>	<i>Resultados</i>
<i>Heijnen et ál. (1999)</i>	<i>20 HP grave</i>	<i>Fuerza de extensores y flexores de la rodilla, abductores y extensores de cadera. Marcha y entrenamiento postural. 4 semanas</i>	<i>Mejoría de las contracturas articulares.</i>

Greenan-Flowler (1987)	10 HP grave	Fuerza de flexores y extensores de codo, rodilla y tobillo, ciclismo, natación, 3 meses y del 60 %, hasta 3 veces por semana.	Adherencia al ejercicio durante 12 meses: 94 % primeros 3 meses y del 84 % al correr. 60 %, hasta completar el año.
Pelletir et ál. (1987)	1 PHA grave	Fuerza isométrica al 60 % de la máxima contracción voluntaria, sobre el cuádriceps femoral. Por 3 semanas.	Mejora de la fuerza isométrica: 40 %-70 %.
Green y Strickler (1983)	32 PH grave	Fuerza isocinética de flexores y extensores de rodilla	Mejoría de la fuerza isocinética.
Koch et ál. (1982)	PH	Fuerza con carga dinámica	

Cuadro 14. PH: paciente hemofílico, PHA: paciente hemofilia A. (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010) (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010).

Características de los estudios experimentales incluidos en la revisión 2009.

Autor	Participant es	Intervención	Resultados
	25 HP	Fútbol tres veces por semana	Mejorías generales asociadas al deporte.

Harris and Boggio (2006)	13 HP 33 CG	Ejercicios de estiramiento, arcos de movimiento, propiocepción en miembros inferiores. Ejercicio de estiramiento con pesas, natación, ciclismo, baloncesto, yoga, 3 veces/semana por 30 m.	Mejoría de los arcos de movimiento en más de 10 articulaciones
Querol et ál. (2006)	10 HPA severo 10 CG	Fuerza con electroestimulación en cuádriceps femoral, 18 sesiones en total (3 por semana por 30 m, por 6 meses).	Mejoría de la fuerza isométrica, en la pierna izquierda en 13,8 %, y en la derecha en 17,1 %, mejoría de la hipertrofia en 24,34 %
Bernades et ál. (2006)	23 HPA Y HPB	Ejercicios físicos en la casa por 2 años	Mejoría general de la condición física.
Franco et al (2006)	HP después de sinovectomía	Ejercicios de estiramiento, arco, movimiento y propiocepción en miembros inferiores	Una disminución de hemartrosis en la rodilla de 68 %
Franco et ál. (2006)	HPA por 20 años	Ejercicios acuáticos	Mejoría del balance postural

Broderick et ál. 70 HP (2006)	<p>a) Serie de ejercicios de resistencia a las tres series de 8-12 repeticiones 20 m + formación aeróbico</p> <p>60 %-70 % máx. 30 m</p> <p>dos sesiones por semana durante 1 h/</p> <p>12 semanas</p> <p>(b) Ningún entrenamiento</p>	Progreso a nivel motor positivo
--	--	---------------------------------

Cuadro 15. HP: paciente hemofílico, CG: grupo control, HPA: paciente con hemofilia A, HPB: paciente con hemofilia B (Gomis & Gallach, 2009).

El beneficio del ejercicio es variable: puede abarcar el aspecto físico, relacionado con la presentación clínica de la hemofilia, con la disminución de la frecuencia del sangrado, contracturas musculares y pérdida de la densidad ósea; así como la mejoría de la fuerza muscular, capacidad cardiorrespiratoria, al reducir el riesgo de morbilidad y mortalidad cardiovascular; desde el punto de vista psicológico, se encuentra una mejora de la autoestima y la socialización; con ello, un incremento medible por los pacientes en lo que respecta a la calidad de vida, dado que se produce una mejoría y bienestar físico, así como bienestar psicológico y social, pues genera una influencia positiva de la percepción de la calidad de vida (Pierstorff, 2011), (Sherlock, O`Donnell, White, & Blake, 2010).

El tratamiento rehabilitador se puede clasificar en tres fases: (Corte & Rodríguez, 2012).

Preventivo: cuyo objetivo es el de mejorar la condición física del paciente en general, al dar la prevención de las lesiones articulares por sangrados nuevos y por repetición.

- Fortalecimiento muscular
- Mantenimiento de los arcos de movimiento
- Estabilidad articular
- Prevención obesidad

Debe de ser realizado de forma regular, constante, progresiva, de baja intensidad, corta duración y frecuencia, manteniendo las precauciones en cada caso.

Terapéutico: terapéutica instaurada en casos de sangrado articular, posterior al mismo sangrado; se tiene por objetivos la recuperación de la funcionalidad de la articulación afectada.

- Manejo del dolor
- Mejoría de los arcos de movimiento
- Mejoría de la fuerza muscular
- Entrenamiento de la propiocepción
- Reeducación de la marcha

Mantenimiento: se brinda a todos aquellos pacientes en los que la artropatía hemofílica ya está instaurada; el objetivo fundamental es el mantenimiento de la funcionalidad en las actividades de la vida diaria y de la calidad de vida.

- Manejo del dolor
- Mantenimiento de los arcos de movimiento funcionales
- Prevención de la atrofia muscular
- Mantener ejercicios de propiocepción

La terapia física, la actividad física y el deporte son elementos básicos para mejorar la calidad de vida y la condición física, al aumentar la fuerza muscular, la resistencia y al reducir el riesgo de producir lesiones musculoesqueléticas en hemofílicos. Se cree que la realización de forma regular es fundamental, inclusive en aquellos países donde no existe aún terapia de reemplazo (Gomis & Gallach, 2009).

Ejercicios recomendados para la rehabilitación

Flexibilidad

Capacidad mecánica fisiológica, que se relaciona con el conjunto anatómico-funcional de músculos y articulaciones, intervinientes en la amplitud de movimientos. Depende de la movilidad articular (grado de libertad de cada articulación) y de la elasticidad muscular (propiedad del músculo por alargarse), la recuperación de estado inicial, sin que exista un decremento de su fuerza y potencia. La flexibilidad permite obtener un equilibrio entre lo físico y lo psíquico. Beneficio de esta no es sólo a nivel muscular, regulando el tono y mejorando la coordinación inter e intramuscular, sino también en la mejora del funcionamiento del organismo, al evidenciarse en la mejora de la salud, calidad de vida (Ibañez A, 2002).

Utilidad de la evaluación de la flexibilidad:

1. Valoración física de la forma física
2. Para la evaluación médica o funcional de los programas de ejercicio
3. Valorar el riesgo potencial de lesión
4. Obtener datos de referencia para los resultados de la valoración e intervención (entrenamiento físico y rehabilitación)
5. Diagnosticar la causa de un rendimiento malo o limitado en el deporte o actividades de la vida diaria

6. Valorar el potencial para una modalidad deportiva
7. Obtener diagnóstico clínico y un seguimiento de las condiciones de hipo e hipermovilidad (Ortega, 1992)

La flexibilidad estática, comparada con la dinámica, presenta un efecto más rápido y mejora la movilidad articular en un 18 % a 20 %, con la desventaja de que reduce el dinamismo muscular (Pellicer, García, Salvá, Alakhdar, & otros).

En un estudio realizado en España, en la Universidad de Valencia, sobre la flexibilidad de los niños con hemofilia A, se concluyó que estos tienen una menor flexibilidad en comparación con sus pares, probablemente atribuida a un acortamiento de los isquiotibiales, producido por sangrados intraarticulares a nivel de la rodilla y hemorragias en los músculos de la parte posterior del muslo (Pellicer, García, Salvá, Alakhdar, & otros).

El ejercicio de flexibilidad realizado de forma regular, ayuda a mejorar y conservar la amplitud de los movimientos en las articulaciones, lo que implica que son menos propensas a ser forzadas durante las actividades; en consecuencia, hay menor tendencia al sangrado.

Movimientos de flexibilidad estática

Movimientos de flexibilidad estática	Técnicas
Pasivos	Relajación
Pasivos activos	Extensión, contracción del antagonista
Pasivos asistidos	Contracción, relajación, estiramiento Extensión, contracción

Cuadro 16. Movimientos de flexibilidad estática (Ibañez A, 2002).

Fortalecimiento

El ejercicio realizado de forma regular fortalece los músculos y las articulaciones, de manera que son capaces de soportar los esfuerzos y las tensiones. Esto ayuda a disminuir el riesgo de hemartrosis. El fortalecimiento se propone devolver a un músculo o a un grupo muscular una fuerza normal. Se utiliza la contracción dinámica y la contracción estática.

El fortalecimiento muscular se basa en cargas elevadas para un número reducido de repeticiones de ejercicios. Es más necesario cuando la alteración está vinculada a un deterioro de la estructura muscular. Es necesario tener en cuenta tres consideraciones: la patología específica, los objetivos deseados y las características propias del paciente y de su entorno sociolaboral (Mulder, 2006).

Modo de contracción:

1. Isométrico: es la contracción muscular sin movimiento articular. Es una excelente manera de iniciar a ejercitar los músculos que están débiles o cuando el movimiento causa dolor articular. Permite un fácil control de las tensiones ejercidas sobre el músculo y las estructuras vecinas.
2. Concéntrico: favorece la recuperación de amiotrofia; útil cuando las estructuras musculares y tendinosas son todavía frágiles; hay pocos músculos y actividades que utilicen únicamente este modo.
3. Excéntrico y pilométrico: mala imagen en el ámbito de rehabilitación; están presentes en muchas actividades de la vida diaria; permiten fortalecer las estructuras pasivas del músculo; si los ejercicios están mal ajustados, pueden ser peligrosos; los niveles de intensidad son menores de los usados en el deporte (Gain, Hervé, Hignet, & Deslandes, 2009).

Propiocepción

Es el proceso por el cual el cuerpo reacciona a los cambios de una articulación y el posicionamiento. Es un sentido de interocepción, por el cual se tiene conciencia del estado interno del cuerpo. Los receptores de posicionamiento articular se ubican dentro de la cápsula, los cuales pueden lesionarse durante las hemorragias.

Las lesiones de ligamentos y tendones se acompañan de insuficiencias en la propiocepción. El objetivo de los ejercicios de propiocepción es reducir el tiempo entre los estímulos neuronales y la respuesta muscular, con lo cual se reduce la tensión que soporta la articulación lesionada durante las actividades disfuncionales. Las lesiones a nivel de la rodilla y tobillo requieren del entrenamiento de la propiocepción. Los componentes para el entrenamiento son:

- Vendaje o soporte ortopédico externo, que proporcionen un impulso sensorial aumentado y protejan durante las fases iniciales.
- Ejercicio de equilibrio estático en pie, sobre una pierna inicialmente, para luego pasar gradualmente a superficies menos firmes.
- Reducción de la visión, mediante vendas en los ojos o actividades de distracción durante los ejercicios de propiocepción.
- Entrenamiento dinámico, como trotar en superficies firmes y, luego, en superficies irregulares (Sherry & Wilson, 2002), (Mulder, 2006).

La rehabilitación propioceptiva intenta reprogramar movimientos dirigidos a frenar las desaferentaciones propioceptivas o la emisión de informaciones alteradas, utilizando la percepción de los receptores periarticulares y articulares. Si solo existe alteración de la información, se retomará el control propioceptivo por medio de los receptores indemnes;

si existe desaferentación articular, se hará mediante los husos neuromusculares (Pérez, 2004).

Consta de dos fases:

- Fase de bloqueo o protección activa estática: los ejercicios se realizan en descarga, por estiramiento breve; el paciente debe responder con una contracción muscular consiente, que supere al reflejo miotático. El bloqueo articular se consigue cuando agonistas y antagonistas se contraen sinérgicamente, para controlar cualquier movimiento de la articulación, con intervención de los reflejos posturales.
- Fase de protección activa dinámica, en la que participan agonistas y antagonistas sinérgicamente; en esta fase, intervienen, además, el control propioceptivo, y el movimiento (Pérez, 2004).

Repeticiones: el número de repeticiones dependerá, en primer lugar, de cada persona y, posteriormente, del tipo del músculo que se está ejercitando. Así, los músculos estabilizadores se necesitan trabajar de forma repetida y durante periodos largos, entrenarlos con poca resistencia, pero con muchas repeticiones.

Vigilancia de otras articulaciones: tener precaución con ejercicios que no vayan a causar lesiones en las articulaciones adyacentes.

Arco de movimiento

En presencia de una alteración del rango articular, los ejercicios irían enfocados a evitar una mayor pérdida de la función y lograr que el músculo y la articulación vuelvan a su estado habitual. En el estudio de Tiltinsky (2002) (Daffunchio & Moretti, Rehabilitación, deportes y hemofilia. Parte I), se indica que el rango de movimiento articular, la fuerza

muscular, la disminución de sangrados y la intensidad del dolor, disminuyeron con un programa de entrenamiento que duró entre 1 y 2 años, realizado de 2 a 3 veces por semana.

Deporte

El deporte como elemento integral del tratamiento de la hemofilia aún no está abiertamente reconocido: existe temor al riesgo de las hemorragias.

La elección del deporte o actividad física se ha observado que está influenciada por el área geográfica de donde es nativo el paciente. Esto, por la popularidad de diferentes deportes en las diversas naciones, así como también por la edad del paciente, ya que se ha encontrado que los pacientes mayores tienden a elegir actividades menos peligrosas, posiblemente porque con la edad, son un poco más conscientes de los riesgos (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010). Sin embargo, se ha observado que dentro de la práctica de actividades deportivas, las que predominan son la natación y el ciclismo. Se observa en estudio realizado en los países bajos, con pacientes portadores de hemofilia A y en tratamiento con profilaxis primaria, que el 71 % realiza algún tipo de deporte y que dentro de los deportes más solicitados están la natación, ciclismo y el tenis. Otro estudio en Alemania, donde se realiza una encuesta a pacientes hemofílicos sobre la importancia del deporte, se concluye que el 55,5 % de pacientes adultos no muestran interés por el deporte y no lo consideran de importancia como parte de su tratamiento; mientras tanto, de los jóvenes, el 77 % lo considera importante para mantener su estado de salud y calidad de vida. En la población holandesa, se ha ido incrementando la actitud positiva hacia el deporte entre los pacientes con hemofilia; se atribuye dicha situación a la intervención de los especialistas en medicina, quienes han ido educando a la población (Querol, Pérez, Gallach, & otros, Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010).

Se han creado formas de clasificar el deporte. La más utilizada y conocida es la de La Sociedad Americana de Pediatría, la cual reconoce tres grupos de deporte, en función al riesgo que implica el mismo deporte, al ser clasificado como: deportes de alto riesgo,

moderado riesgo, bajo riesgo. Otra de las clasificaciones utilizada se basa en la presencia o no del contacto físico durante la actividad; por lo tanto, los divide en tres grupos: deportes de alto contacto, deportes de contacto limitado y deportes de no contacto; dentro del grupo de deporte de contacto, se mencionan el fútbol, baloncesto, rugby; en los de contacto limitado, se tiene el kayak, patinaje; finalmente, en aquellos con ausencia de contacto, se encuentra la natación, el tenis y el bádminton (Querol , Pérez, Gallach, & otros, Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010).

La Federación Mundial de Hemofilia describe tres categorías de deporte:

Categoría 1: deportes que la mayoría de los pacientes hemofílicos puede hacer como la natación, el golf, las caminatas y el tenis de mesa.

Categoría 2: deportes en los cuales los beneficios físicos, psicológicos y sociales sobrepasan los riesgos, el tenis de mesa, el ciclismo, la gimnasia, el fútbol y el baloncesto.

Categoría 3: deportes en los cuales los riesgos sobrepasan los beneficios como, el boxeo, el hockey, el rugby, el motociclismo, el fútbol americano y la lucha libre (Federación Mundial de Hemofilia, 2005).

Tradicionalmente, se ha sugerido que los deportes de no contacto son los que pueden realizar los pacientes hemofílicos. Los deportes de contacto están considerados como deportes de alto riesgo; sin embargo, se ha observado que muchos pacientes logran practicar este tipo de deporte sin mayores complicaciones, independientemente del tipo de hemofilia y del grado de severidad que presenten; por ello es importante valorar la opinión del paciente en cuanto al deporte que desea practicar.

Según M. Gomis (2009), en su artículo de revisión de deporte, indica que es importante educar a los jóvenes hemofílicos con respecto a la realización de actividad física y deporte, debido a que, de no realizar deporte, hay una tendencia a la desmineralización ósea, con el riesgo de osteoporosis en la edad adulta, lo que comprometería más su calidad

de vida. Recalca la importancia de la propiocepción, la cual se ve claramente comprometida con la artropatía grave y, a la vez, se va alterando de forma progresiva con la edad; en consecuencia, se propone realizar terapia propioceptiva tempranamente, para la prevención de la hemartrosis (Gomis & Gallach, 2009).

Para la recomendación de un deporte específico a un paciente portador de hemofilia, debe tomarse en cuenta diversas situaciones (Corte & Rodríguez, 2012):

- Uso de tratamiento profiláctico.
- Estado físico, rango de los arcos de movimiento de los cuatro segmentos.
- Valoración condición física: potencia, volumen muscular, velocidad de contracción, resistencia, coordinación.
- Actitud de las personas involucradas en el deporte: compañeros de equipo, entrenadores y la familia.
- Entendimiento adecuado de las reglas y los riesgos del deporte.
- Utilización del equipo de protección adecuado para el deporte seleccionado.

Características por tomar en cuenta en la elección de un deporte.

<i>Características</i>	
<i>Características del paciente</i>	<i>Peso</i>
	<i>Edad</i>
	<i>Práctica previa de ejercicio</i>
	<i>Historial de lesiones</i>
	<i>Capacidad física y habilidades del paciente</i>
<i>Características del deporte</i>	<i>Aspectos biomecánicos del deporte</i>
	<i>Nivel de dificultad en la técnica deportiva</i>
	<i>Riego a lesiones</i>

Cuadro 17. Características para la elección de un deporte (Corte & Rodríguez, 2012).

Los deportes más frecuentemente recomendados son (Querol, Pérez, Gallach, & otros., Hemofilia: ejercicio y deporte, 2010):

- Caminata recreativa
- Natación
- Ciclismo
- Baile
- Golf
- Senderismo
- Tenis de mesa
- Buceo
- Bolos
- Yoga

Debe tenerse claro y hacer entender al paciente que, a pesar de los beneficios de la realización deportiva, no existe ningún deporte totalmente seguro, y todos van a tener condiciones positivas y negativas. El deporte por elegir puede ser practicado en equipo o de forma individual; es importante antes de iniciar en el entrenamiento, lograr un acuerdo entre el médico especialista-paciente-padres-entrenador-equipo, así como tener las especificaciones, reglas y riesgos del deporte claros; previo al análisis de la situación y valoración de otras opciones, mantener una educación constante del paciente sobre las medidas de emergencia y manejo (Corte & Rodríguez, 2012).

Se menciona que, cuando los jóvenes practican un deporte, difícilmente lo abandonan, a pesar de las dificultades que se vayan presentando en el camino (Gomis & Gallach, 2009).

Se considera esencial la educación a los jóvenes y adultos sobre la importancia del ejercicio, para prevenir los problemas musculoesqueléticos; en los pacientes jóvenes aún no existe restricción en las articulaciones y sus capacidades no están restringidas, así como la capacidad aeróbica y estilos de vida. Aunque se han visto en estudios que ya la fuerza muscular y la resistencia anaerobia están disminuidos en comparación con sus homólogos no hemofílicos. En los adultos, la condición física es significativamente inferior a las personas sanas, en lo que es la fuerza muscular, propiocepción y la resistencia aeróbica y anaeróbica (Pierstorff, 2011).

La actividad física y el deporte ayudan en la aptitud física, coordinación y reduce la tendencia a la hemorragia, pero necesita ser practicada de forma regular. Los pacientes pueden estar interesados pero hay muy poca motivación para hacer los ejercicios en la casa, y se observa buenos resultados en aquellos que siguen recomendaciones específicas (Pierstorff, 2011).

Los expertos coinciden en que aún falta mucho por determinar acerca del deporte y la actividad física en pacientes con hemofilia. Mientras se continúa con mayores estudios al respecto, se recomienda seguir con la educación y la motivación al inicio de la práctica de deporte, como una medida más de prevención en las complicaciones de la hemofilia, para evitar así el deterioro de la calidad de vida.

Una valoración adecuada de los pacientes portadores de hemofilias A y B, debe realizarse con base en un equipo multidisciplinario, el cual debe estar conformado por: Hematólogo, médico Fisiatra, médico Ortopedista, Inmunólogo, Reumatólogo, Radiólogo, profesionales de Enfermería, Odontología, Microbiología, Psicología, Trabajo Social, Terapia Física y Terapia Ocupacional. La valoración de cada paciente por este equipo se debe realizar como mínimo cada 6 meses para niños y adolescente y cada año para adultos. Durante la valoración, la intervención de todos los especialistas marca la orientación al tratamiento más adecuado, dependiendo de la afectación articular, estado de atrofia

muscular, estado emocional, social, entre otros, a fin de visualizar y abarcar todos los factores de riesgo para la prevención de complicaciones físicas, desarrollo emocional y desenvolvimiento social, lo que genera una mejor calidad de vida (Corte & Rodríguez, 2012).

Se proponen como medidas fundamentales por seguir en un protocolo de valoración las siguientes (Corte & Rodríguez, 2012):

- Valoración de los pacientes por todo el equipo multidisciplinario, cada seis meses para los niños y adolescente, así como una vez al año para los adultos.
- Educación sobre la enfermedad, medidas de prevención, procedimientos por seguir, en caso de emergencias, complicaciones en general.
- Entrenamiento básico de los ejercicios recomendados y enseñados, de forma individualizada, en relación con los pacientes.
- Orientación sobre iniciar una bitácora, donde se anoten las características de los sangrados, fecha, causas del sangrado, ya sea por trauma o espontáneo, el manejo que se dio, colocación de factor y medidas generales realizadas.

Respecto de la realización de un planteamiento de rehabilitación para los pacientes hemofílicos, debe tenerse en cuenta lo siguiente:

- Tipo de tratamiento que recibe (profiláctico o demanda).
- Peso del paciente.
- Edad del paciente.
- Antecedente de lesiones articulares previas y hematomas.
- Antecedente de realizar actividad física previa o la práctica de algún deporte.

El resumen, la rehabilitación y actividad física de las personas portadoras de hemofilia serán:

- Prevención de los sangrados musculoesqueléticos y sus complicaciones. Por medio de la educación a los pacientes y sus respectivas familias, así como la promoción entre ellos de la actividad física y el deporte.
- Dar tratamiento global:
- Mejorar las estructuras a nivel musculoesquelético
- Mejorar las actividades de la vida diaria
- Mejorar la participación, integración social y autonomía de los pacientes y sus familias.

ANÁLISIS Y RESULTADOS

Se analizaron 85 expedientes de pacientes que asisten a la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el período comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013. Con respecto a su nacionalidad, se encuentra que el 96,5 % son costarricenses y el resto son centroamericanos, específicamente originarios de Nicaragua, Panamá y Honduras, en igual número (Tabla y Gráfico 1).

Tabla 1

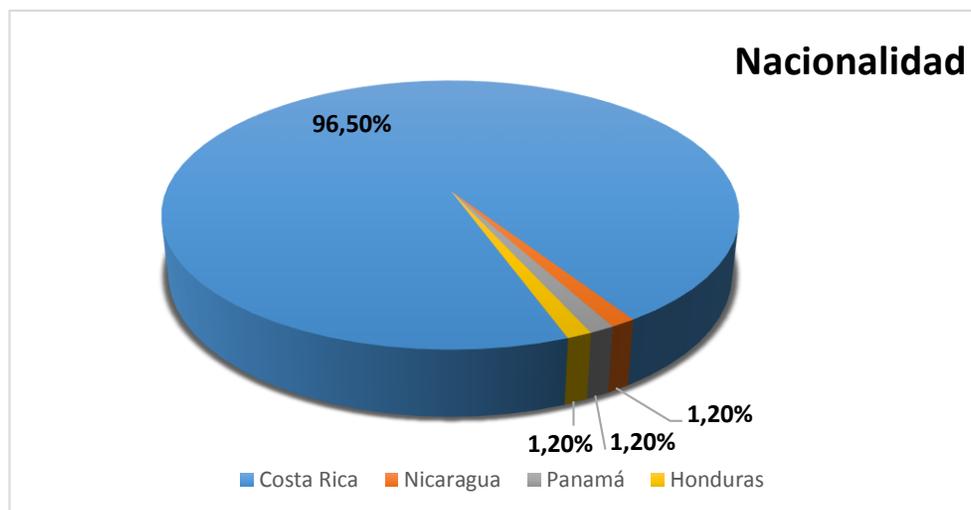
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según nacionalidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Nacionalidad	Frecuencia	Porcentaje
Costa Rica	82	96,5
Nicaragua	1	1,2
Panamá	1	1,2
Honduras	1	1,2
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 1

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según nacionalidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013



Fuente: Propia del estudio.

En relación con la provincia de procedencia de los pacientes, se encuentra que San José corresponde al lugar donde vive el mayor porcentaje de pacientes con el 34,1 %. Alajuela es la segunda provincia más representada con el 18,8 %. De Heredia, provino el 14,1 %, seguido de Guanacaste, con el 8,2 %. Puntarenas y Cartago fueron las dos provincias con menos pacientes, al mostrar el 7,1 % y 4,7 %, respectivamente (Tabla y Gráfico 2).

Tabla 2

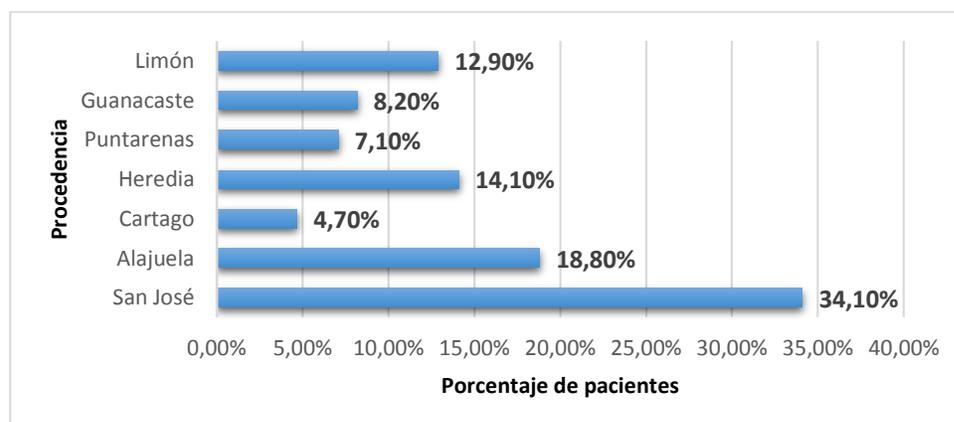
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según su procedencia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Procedencia	Frecuencia	Porcentaje
San José	29	34,1
Alajuela	16	18,8
Cartago	4	4,7
Heredia	12	14,1
Puntarenas	6	7,1
Guanacaste	7	8,2
Limón	11	12,9
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 2

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según su procedencia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El estado civil fue otra de las variables analizadas, respecto de los pacientes menores de 18 años (todos con estado civil de soltería), por lo que el análisis corresponde a los de 18 años y más (N=33). En este último grupo, se encontró que la mayoría de los pacientes son solteros: 69,7 %, seguido por los casados: 15,2 % y los pacientes en unión libre: 12,1 %. (Tabla y Gráfico 3).

Tabla 3

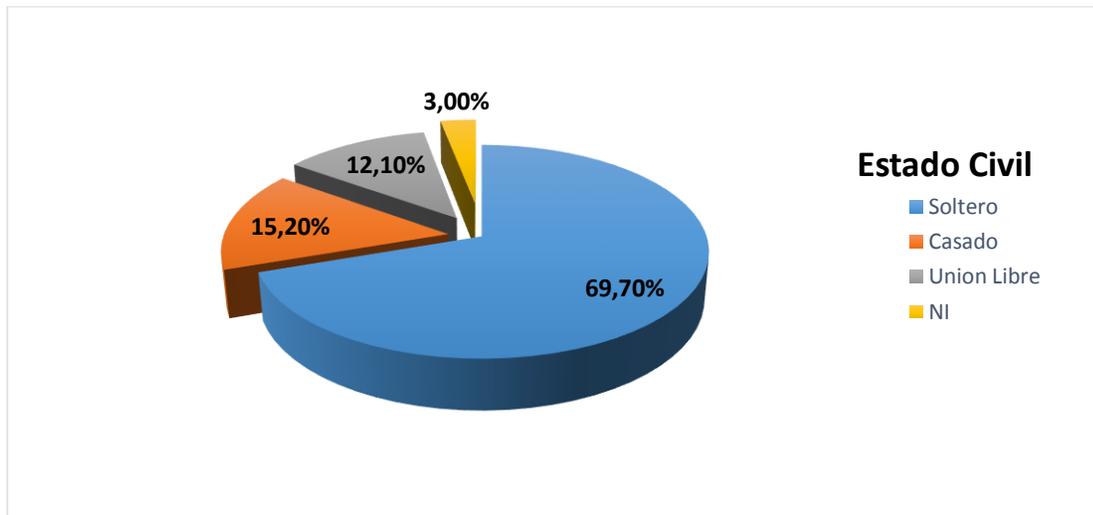
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el estado civil, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Estado civil	Frecuencia	Porcentaje
Soltero	23	69,7
Casado	5	15,2
Unión Libre	4	12,1
NI	1	3,0
Total	33	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 3

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el estado civil, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La mayoría de los pacientes hemofílicos atendidos mostraron un nivel de educación inferior a la secundaria completa, dado que un 29,4 % tenía primaria incompleta y un 25,9 % secundaria incompleta. Un nivel de educación de secundaria completa fue presentado por el 3,5 % y de educación universitaria por el 11,8 % de los pacientes analizados (Tabla y Gráfico 4).

Tabla 4

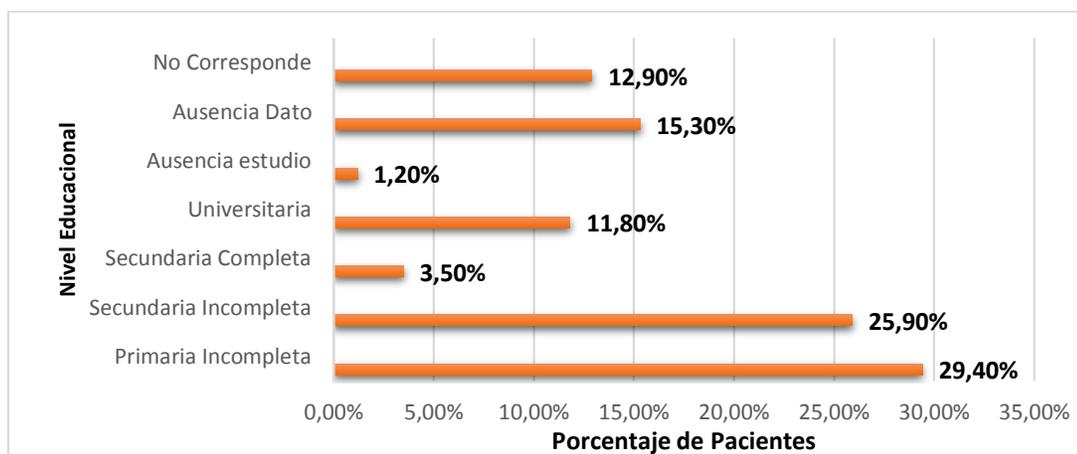
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el nivel de educación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Educación	Frecuencia	Porcentaje
Primaria incompleta	25	29,4
Secundaria incompleta	22	25,9
Secundaria completa	3	3,5
Universitaria	10	11,8
Ausente	1	1,2
NI	13	15,3
No corresponde	11	12,9
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 4

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el nivel de educación en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La mayoría de los pacientes atendidos eran estudiantes: 54,1 % (Tabla y Gráfico 5), seguido de un 21,1 % de personas “empleadas”. Los pensionados y los desempleados fueron la minoría con un 3,5 % y 2,4 %, respectivamente.

Tabla 5

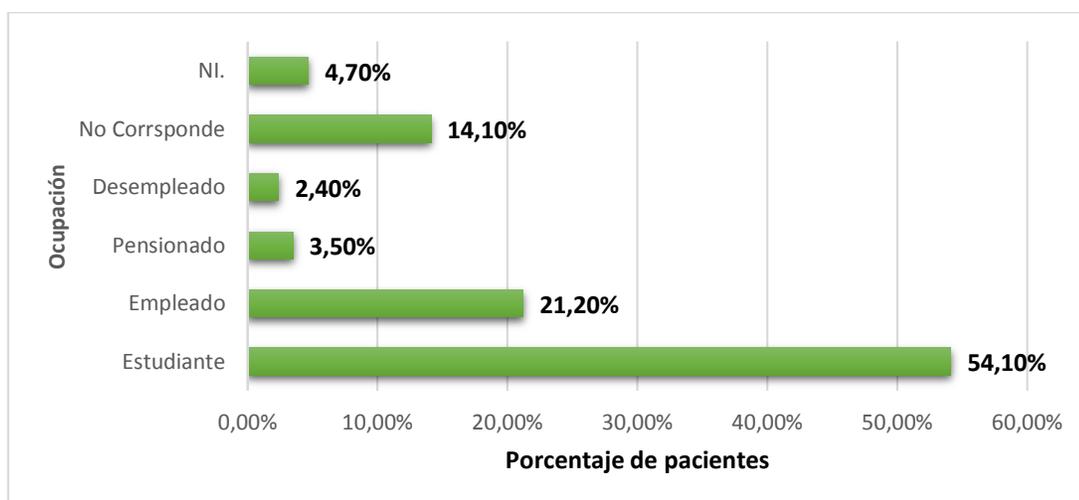
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según ocupación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Ocupación	Frecuencia	Porcentaje
Estudiante	46	54,1
Pensionado	3	3,5
Empleado	18	21,2
Desempleado	2	2,4
No corresponde	12	14,1
NI	4	4,7
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 5

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según ocupación, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Con respecto a los antecedentes heredofamiliares, se encontró que el 62,4 % de los pacientes los tenían presentes; mientras que un 32,9 % no los presentaban. En un 4,7 % de los expedientes revisados no se indicaba este dato (Tabla y Gráfico 6).

Tabla 6

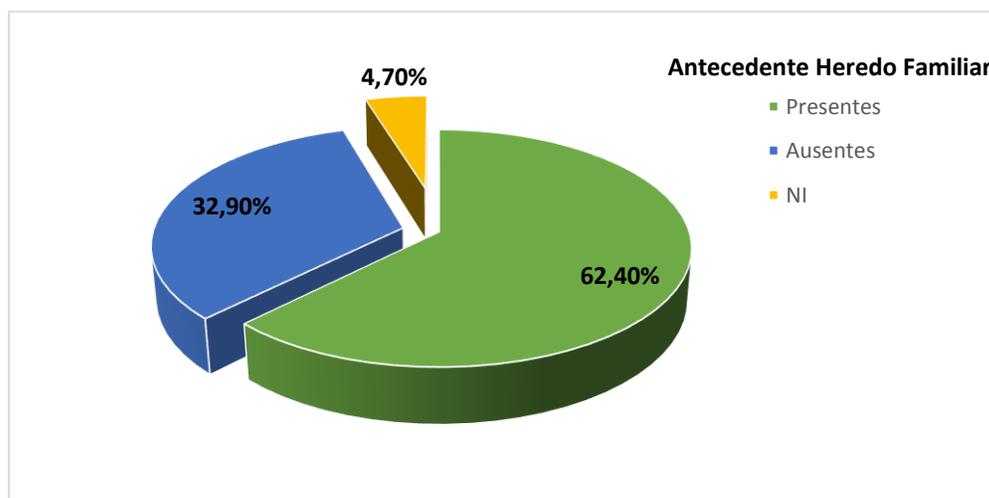
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de antecedentes heredofamiliares, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Antecedentes heredo familiares	Frecuencia	Porcentaje
Presente	53	62,4
Ausente	28	32,9
No Indica	4	4,7
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 6

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de antecedentes heredofamiliares, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La distribución de los pacientes hemofílicos, según edad, se muestra en el Tabla y gráfico 7. Se observa que el grupo más frecuente fue el de los pacientes entre 11 a 15 años de edad, con el 21,17 %, seguido por el grupo de pacientes con edades comprendidas entre los 5 a los 10 años, con un 18,8 %. En igual proporción, en un 15,3 %, se presentaron los pacientes con edades en los grupos de 3 meses a 5 años y los de 21 a 30 años. Los grupos con menores porcentajes fueron el de mayores a 52 años: 1,2 %, el grupo de 41 a 50 años: 4,7 % y los pacientes de 16 a 18 años: 5,9 %.

Tabla 7

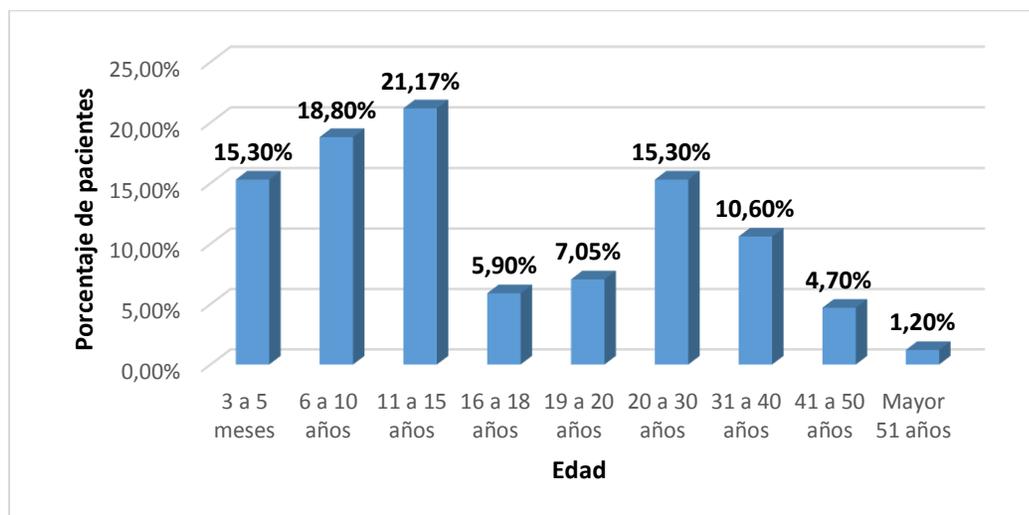
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Edad	Frecuencia	Porcentaje
3 meses a 5 años	13	15,3
6 a 10 años	16	18,8
11 a 15 años	18	21,17
16 a 18 años	5	5,9
19 a 20 años	6	7,05
21 a 30 años	13	15,3
31 a 40 años	9	10,6
41 a 50 años	4	4,7
mayor 51 años	1	1,2
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 7

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Los pacientes presentaron dos tipos de hemofilia. Fue más frecuente la hemofilia tipo "A", la cual es identificada en el 82,4 % y la hemofilia tipo "B", que la presentaron el 17,6 % de los pacientes (Tabla y Gráfico 8).

Tabla 8

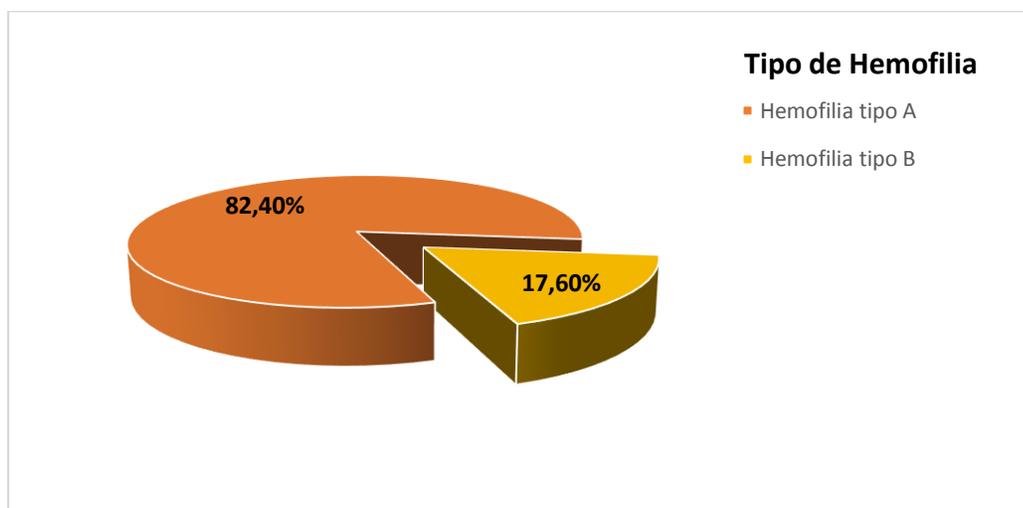
Distribución de pacientes, según el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Tipo de hemofilia	Frecuencia	Porcentaje
A	70	82,4
B	15	17,6
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 8

Distribución de pacientes, según el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El número de pacientes, según edad y tipo de hemofilia, se muestra en el Tabla 9, así como la distribución porcentual de los mismos pacientes, en el Gráfico 9. No se encontró que los pacientes con hemofilia tipo A difirieran significativamente de los pacientes con hemofilia tipo B, según la distribución por edad ($p=0,48$). La mayor parte de la población se encuentra en el rango de 11 a 15 años.

Tabla 9

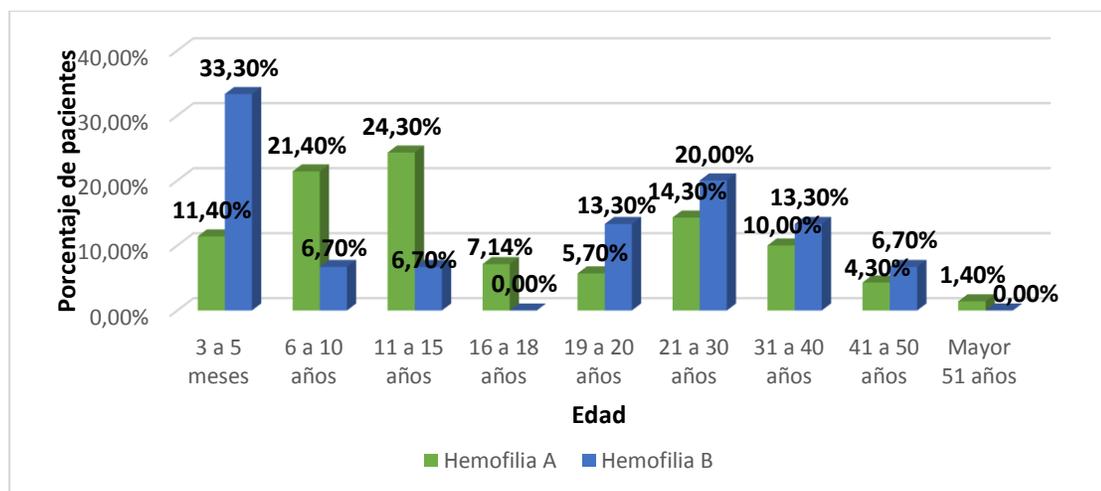
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la edad y el tipo hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Edad	Hemofilia tipo A		Hemofilia tipo B		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
3 meses a 5 años	8	11,4	5	33,3	13
6 a 10 años	15	21,4	1	6,7	16
11 a 15 años	17	24,3	1	6,7	18
16 a 18 años	5	7,1	0	0,0	5
19 a 20 años	4	5,7	2	13,3	6
21 a 30 años	10	14,3	3	20,0	13
31 a 40 años	7	10,0	2	13,3	9
41 a 50 años	3	4,3	1	6,7	4
mayor 51 años	1	1,4	0	0,0	1
Total	70	100	15	100	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 9

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la edad y el tipo hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El grado de severidad de la hemofilia se muestra en el Tabla y Gráfico 10. La gran mayoría de los pacientes evidenció un grado de presentación clínica severa, con 88,2 %; el grado leve lo mostró el 9,4 % y el moderado fue la menos frecuente, al manifestarse en el 2,4 %.

Tabla 10

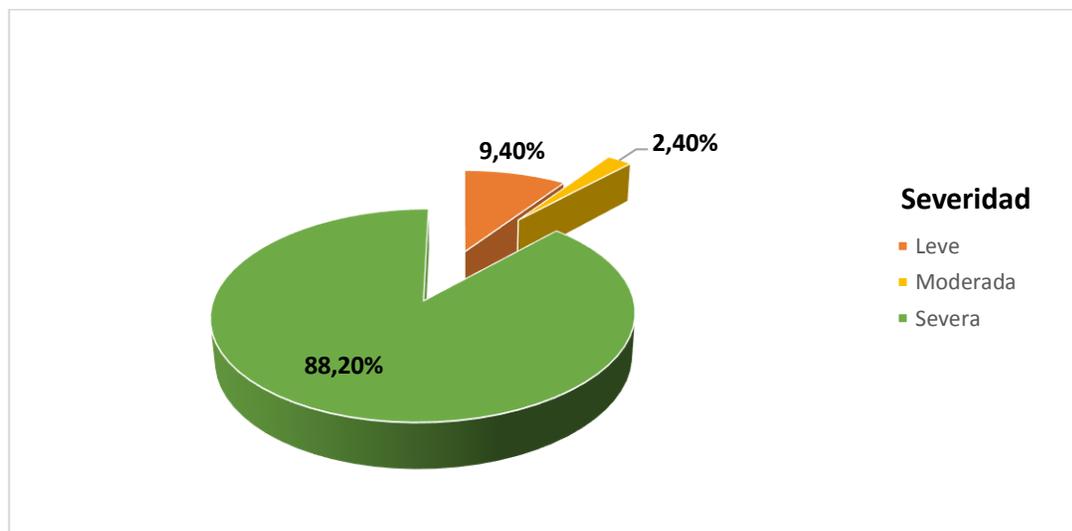
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

SEVERIDAD	Frecuencia	Porcentaje
Leve	8	9,4
Moderada	2	2,4
Severa	75	88,2
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 10

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El grado de severidad, en relación con el tipo de hemofilia, no mostró diferencias estadísticamente significativas ($p=0,73$). En ambos grupos, el porcentaje de pacientes con hemofilia severa fue la mayoría: 87,1 %, en los pacientes de hemofilia tipo A y 93,3 %, en los de tipo B. La presentación clínica tipo leve se evidenció en el 10 % y 6,7 %, en hemofilias tipo A y B, respectivamente. La de tipo moderada, en el 2,9 % de los pacientes del tipo A y no se presentó en los pacientes hemofílicos del tipo B (Tabla y Gráfico 11)

Tabla 11

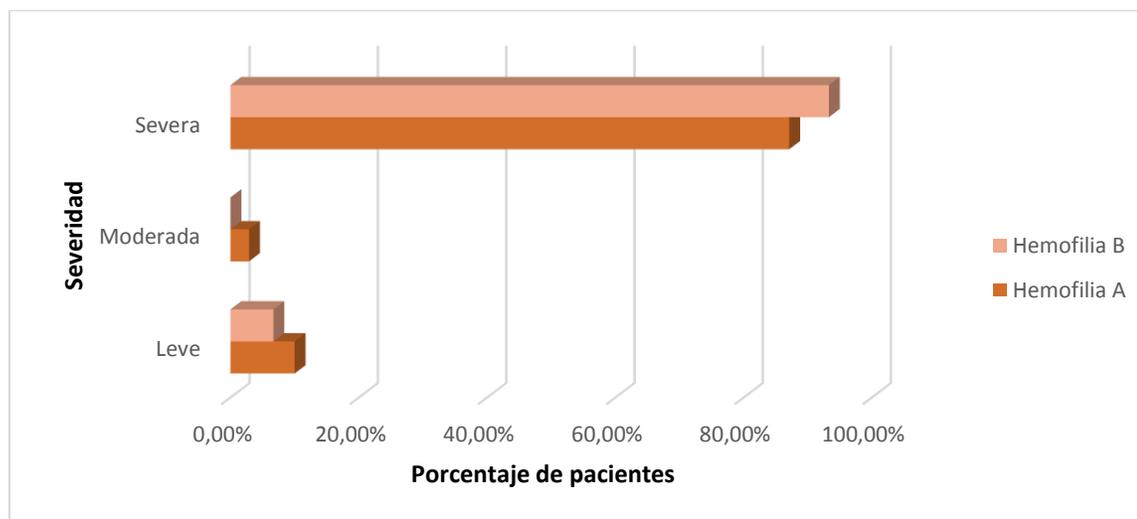
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Severidad	Hemofilia tipo A		Hemofilia tipo B		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
Leve	7	10,0	1	6,7	8
Moderada	2	2,9	0	0,0	2
Severa	61	87,1	14	93,3	75
Total	70	100,0	15	100,0	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 11

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la severidad y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La presencia de inhibidores fue otra de las variables estudiadas en estos pacientes: se encontró que, en el 14,1 % de los pacientes, los inhibidores estaban presentes (Tabla y Gráfico12).

Tabla 12

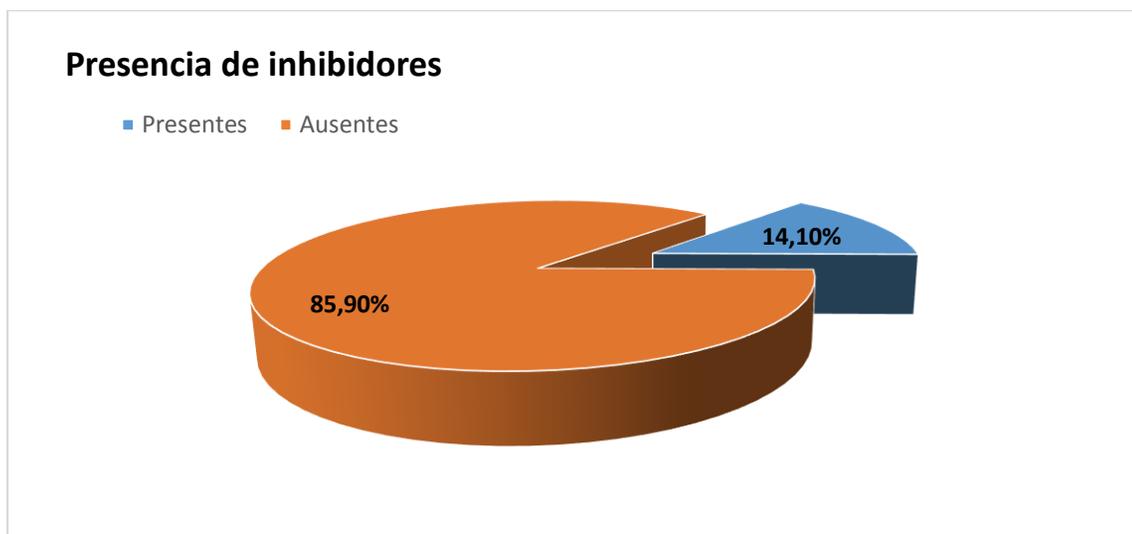
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Inhibidores	Frecuencia	Porcentaje
Presentes	12	14,1
Ausentes	73	85,9
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 12

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La presencia de inhibidores según el tipo de hemofilia, no mostró diferencias estadísticamente significativas, según los dos tipos de enfermedad ($p=0,36$). En los pacientes de hemofilia tipo A, los inhibidores se presentaron en el 15,7 %; mientras tanto, en los pacientes con hemofilia del tipo B, los inhibidores se encontraron en el 6,7% (Tabla y Gráfico13)

Tabla 13

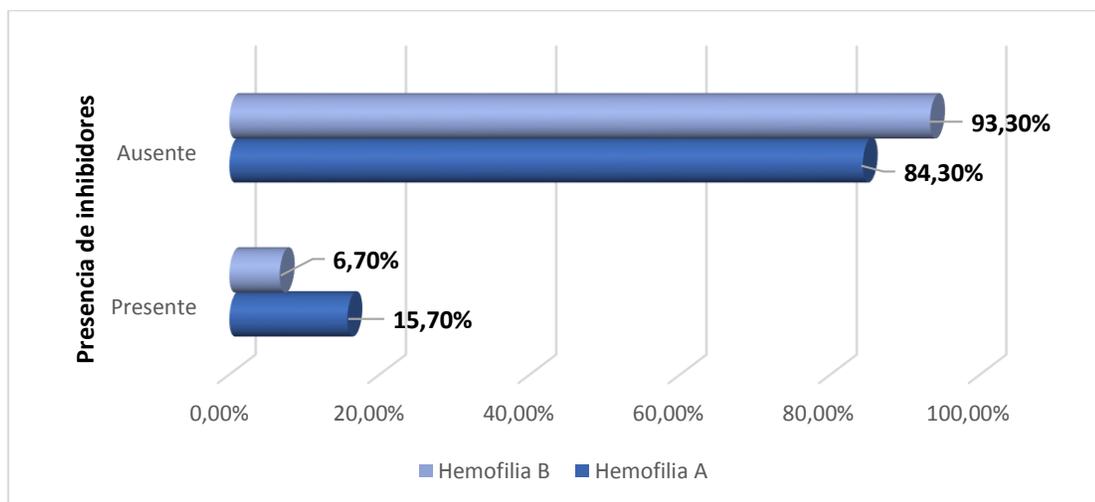
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Inhibidores	Hemofilia tipo A		Hemofilia tipo B		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
Presentes	11	15,7	1	6,7	12
Ausentes	59	84,3	14	93,3	73
Total	70	100,0	15	100,0	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 13

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la presencia de inhibidores y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

En relación con el tratamiento recibido por los pacientes, se encontró que la profilaxis fue lo más frecuente, dado que el 57,6 % de los pacientes lo recibían. En cuanto al tratamiento por demanda, se presentó en el 33,0 % de los pacientes, y por demanda y profilaxis (ambas), solo el 5,9 % de los pacientes lo recibían. Un 3,5 % de los expedientes no indicaban información sobre el tratamiento (Tabla y Gráfico 14).

Tabla 14

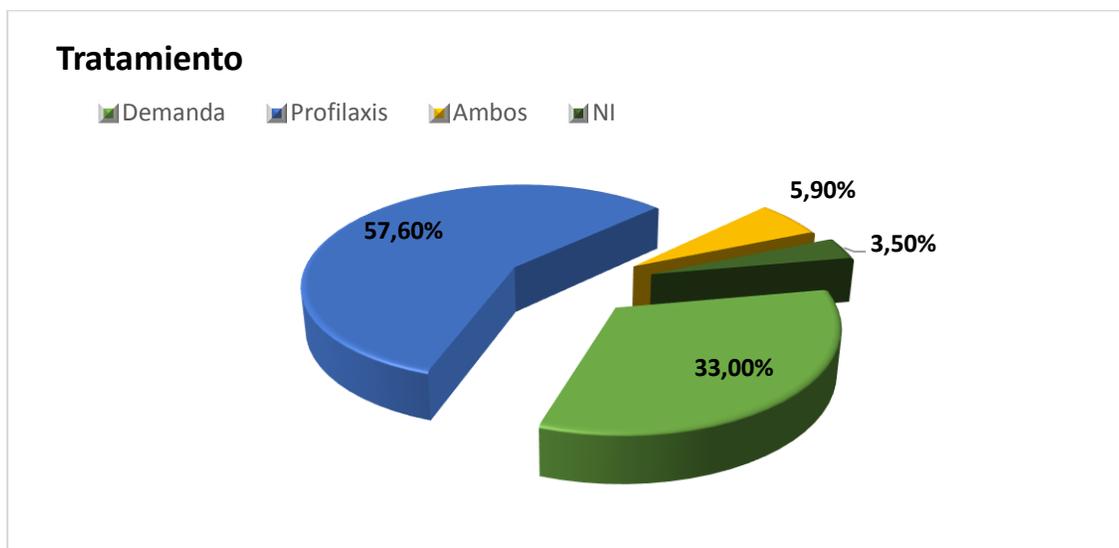
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Tratamiento	Frecuencia	Porcentaje
Demanda	28	33,0
Profilaxis	49	57,6
Ambas	5	5,9
NI	3	3,5
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 14

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

En relación con la forma de aplicación del tratamiento, la mayoría de los pacientes hemofílicos la recibe de forma domiciliar: 69,4 %, seguido de un 21,2 %, por medio de la clínica periférica. En el 9,4 % de los expedientes, no se indica la aplicación del tratamiento (Tabla y Gráfico 15).

Tabla 15

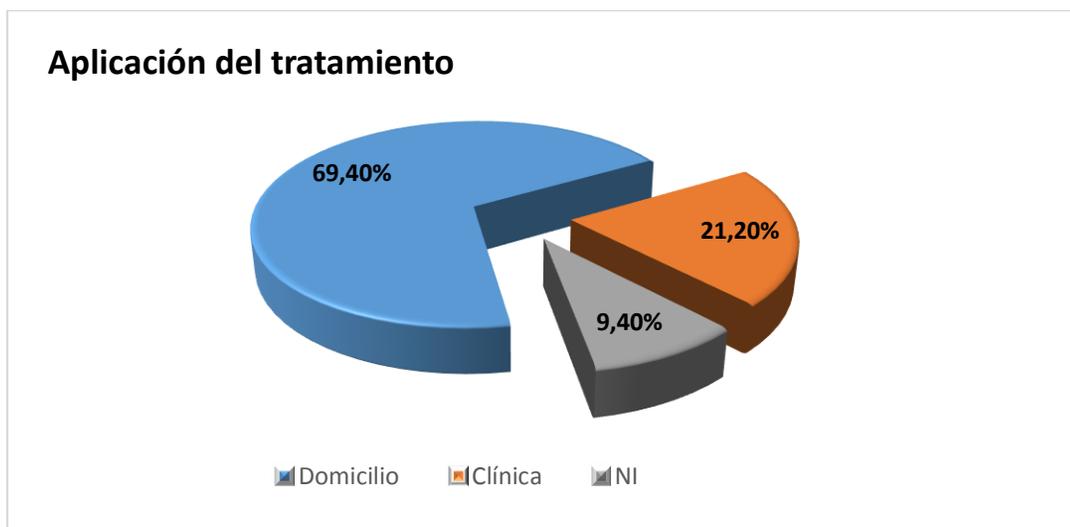
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la aplicación del tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Aplicación	Frecuencia	Porcentaje
Domiciliar	59	69,4
Clínica periférica	18	21,2
No Indica	8	9,4
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 15

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la aplicación del tratamiento, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La relación entre el tratamiento y el tipo de hemofilia fue analizada. Se encontró que el tratamiento es similar en ambos tipos de hemofilia ($p=0,39$). Como se aprecia en el Tabla y gráfico 15, la profilaxis fue el tratamiento más utilizado entre los pacientes de la hemofilia tipo A, en el 60 % de los casos. Ese mismo tratamiento lo recibieron el 46,7 % de los pacientes con hemofilia tipo B. El tratamiento por demanda lo requirieron el 30 % de los pacientes hemofílicos tipo A y el 46,7 % de los del tipo B. El uso de ambos tratamientos lo requirieron el 7,1 % de los pacientes con hemofilia tipo A y ninguno de los del tipo B (Tabla y Gráfico 16).

Tabla 16

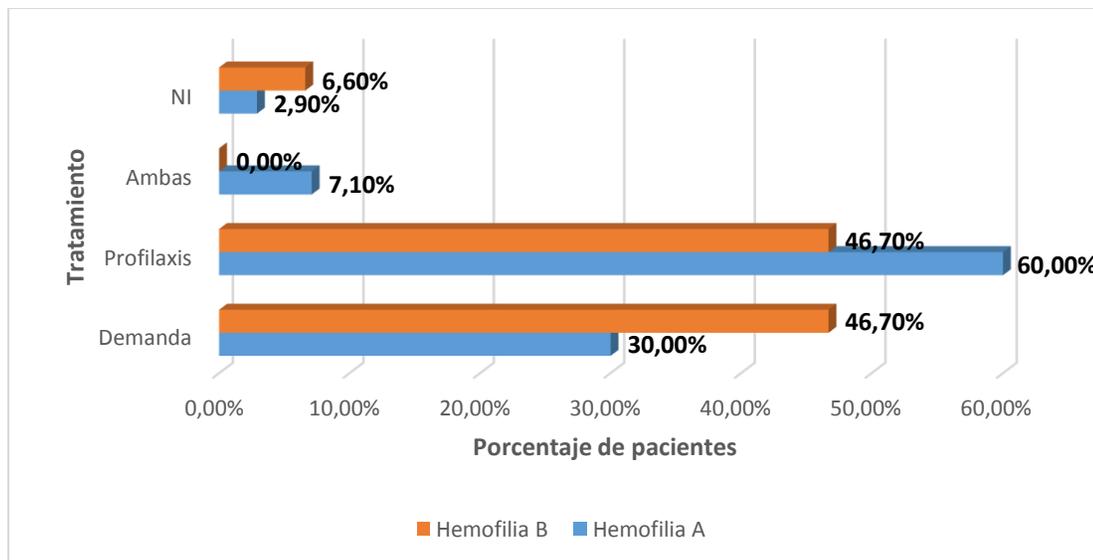
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Tratamiento	Hemofilia tipo A		Hemofilia tipo B		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
Demanda	21	30,0	7	46,7	28
Profilaxis	42	60,0	7	46,7	49
Ambas	5	7,1	0	0,0	5
NI	2	2,9	1	6,7	3
Total	70	100,0	15	100,0	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 16

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El tipo de tratamiento sí mostró asociación, estadísticamente significativa, con la edad de los pacientes ($p=0,015$). Entre los pacientes de 18 años y menos, la profilaxis fue el tratamiento más frecuente: 67,3 %; mientras tanto, en los pacientes de más edad, el tratamiento por demanda fue lo más frecuente 51,5 %.

Tabla 17

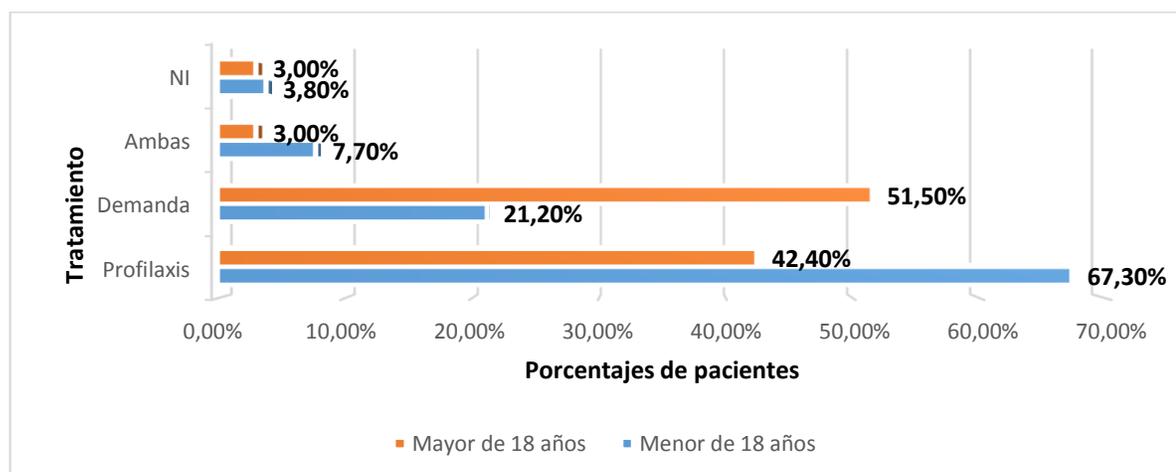
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento y grupo de edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Tratamiento	18 años y menos		Mayor 18 años		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
Demanda	11	21,2	17	51,5	28
Profilaxis	35	67,3	14	42,4	49
Ambas	4	7,7	1	3,0	5
NI	2	3,8	1	3,0	3
Total	52	100,0	33	100,0	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 17

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el tratamiento y grupo de edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El daño articular se identificó en el 47,1 % de los pacientes hemofílicos estudiados (Tabla y Gráfico 18).

Tabla 18

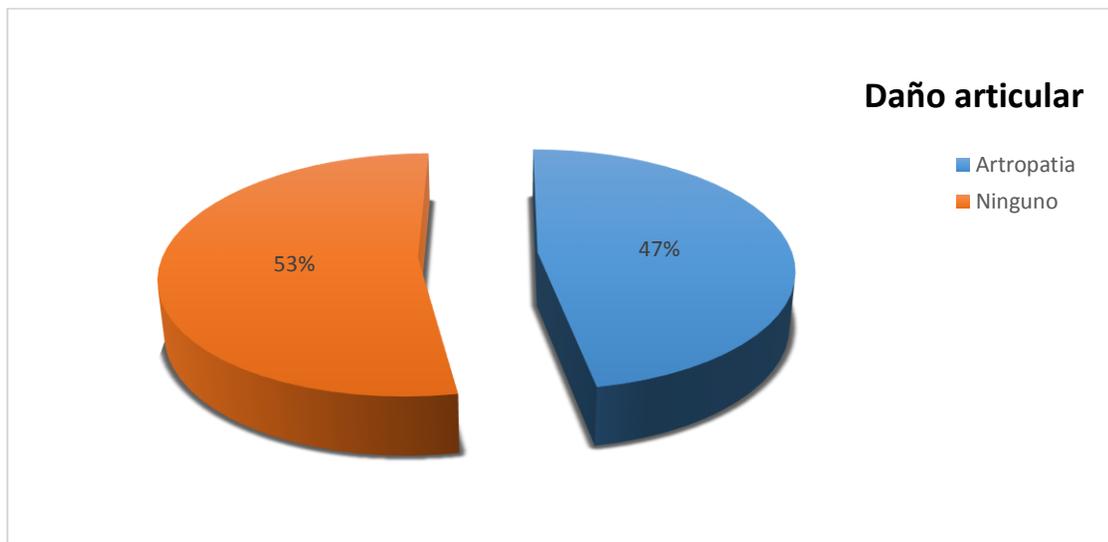
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Daño articular	Frecuencia	Porcentaje
Daño Articular	40	47,1
Ninguna	45	52,9
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 18

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La presencia de daño articular, según el tratamiento recibido, se analizó, dividiendo los pacientes en dos grupos de edad; a saber, los menores de 18 años y los mayores de 18 años. En el grupo de los pacientes de menor edad, no se encontraron diferencias significativas en la frecuencia de artropatía, según el tipo de tratamiento. Para el grupo de los pacientes mayores, tampoco se encontraron diferencias en las frecuencias de artropatía. El Tabla y Gráfico 19 muestra los porcentajes de artropatía, según el tipo de tratamiento.

Tabla 19

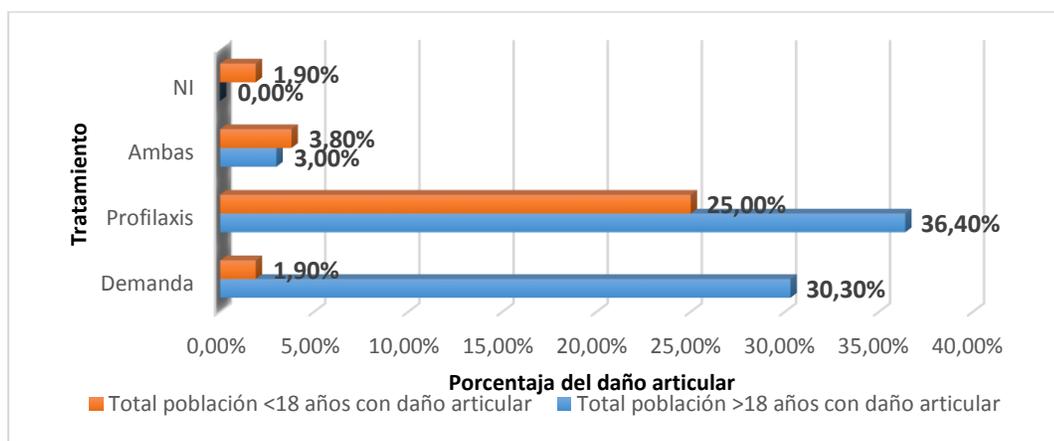
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según grupo de edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Tratamiento	Daño articular (artropatía)		Ninguna		Total	
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje
18 años y menos						
Demanda	1	9,1	10	90,9	11	100,0
Profilaxis	13	37,1	22	62,9	35	100,0
Ambas	2	50,0	2	50,0	4	100,0
NI	1	50,0	1	50,0	2	100,0
Total	17	32,7	35	67,3	52	100,0
Mayores de 18 años						
Demanda	10	58,8	7	41,2	17	100,0
Profilaxis	12	85,7	2	14,3	14	100,0
Ambas	1	100,0	0	0,0	1	100,0
NI	0	0,0	1	100,0	1	100,0
Total	23	69,7	10	30,3	33	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 19

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según grupo de edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Se analizó si el tipo de hemofilia se asocia a una mayor probabilidad de desarrollar artropatía en los pacientes, según el grupo de edad al que pertenecen. No se encontró relación significativa, ni en el grupo de 18 años y menos o el grupo de los mayores de 18 años ($p=0,26$ y $p=0,61$), respectivamente. Como puede verse en el Tabla y Gráfico 20, en el grupo más joven, el daño articular ocurrió en el 35,6 % de los pacientes con hemofilia A y el 14,3 % de los pacientes con hemofilia B. En el grupo de mayores de 18 años, la frecuencia fue de un 72,0 % para los pacientes con hemofilia A y un 62,5 % para aquellos con hemofilia B.

Tabla 20

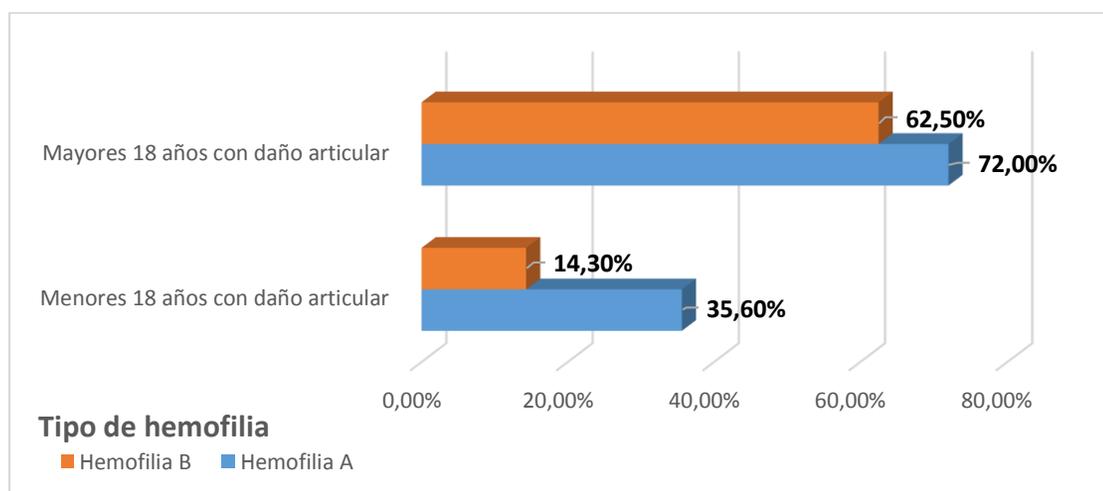
Distribución de pacientes, según tipo de hemofilia, edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Tipo de hemofilia	Daño articular (artropatía)		Ninguna		Total	
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje
18 años y menos						
A	16	35,6	29	64,4	45	100,0
B	1	14,3	6	85,7	7	100,0
Total	17	32,7	35	67,3	52	100,0
Mayores de 18 años						
A	18	72,0	7	28,0	25	100,0
B	5	62,5	3	37,5	8	100,0
Total	23	69,7	10	30,3	33	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 20

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

El número de articulaciones afectadas se describió en este estudio, y se encontró que el 30,6 % de los pacientes fueron monoarticulares, la mayoría -el 55,2 %- fueron oligoarticulares y los menos frecuentes fueron los pacientes poliarticulares, con el 5,9 %. El 8,25 % de los pacientes no mostraron ninguna articulación afectada (Tabla y Gráfico 21).

Tabla 21

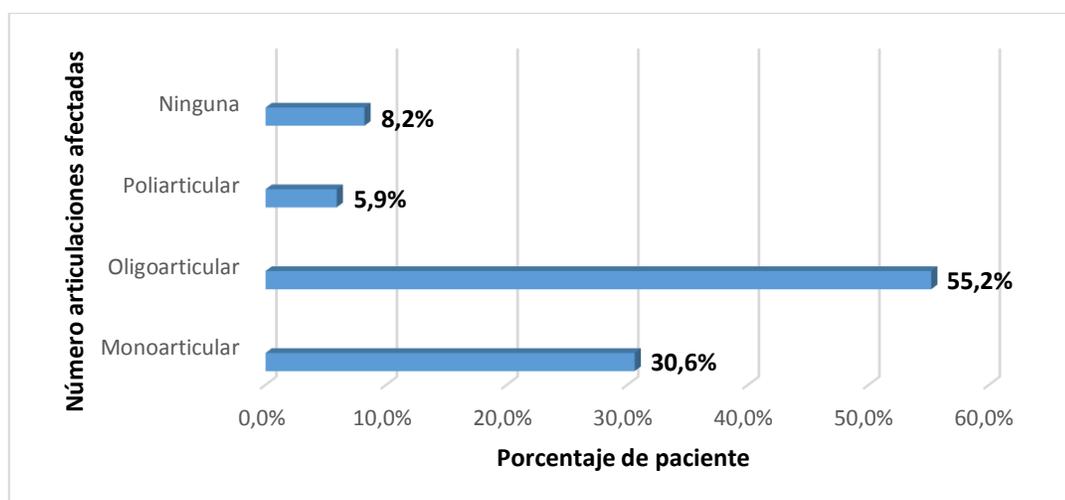
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según las articulaciones afectadas, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Número articulaciones afectadas	Frecuencia	Porcentaje
Monoarticular	26	30,6
Ologoarticular	47	55,2
Poliarticular	5	5,9
Ninguna	7	8,2
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico21

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según las articulaciones afectadas, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

En relación con la frecuencia de sangrado, se identificó que el mayor porcentaje lo presentaron los pacientes con sangrados en períodos mayores a 1 año, situación detectada en el 28,2 % de los pacientes. Se encontró que el 23,5 % de los pacientes presentan sangrados de 1 a 4 ocasiones en el mes. El 8,2 % sangra cada dos meses y el 2,4 % cada tres meses. Presentar sangrados entre 3 meses y un año fue lo menos frecuente, dado que solo el 1,2 % de los pacientes lo presentó. Un 12,9 % nunca ha sangrado, y no se encontró anotación al respecto en el 23,5 % de los expedientes (Tabla y Gráfico 22).

Tabla 22

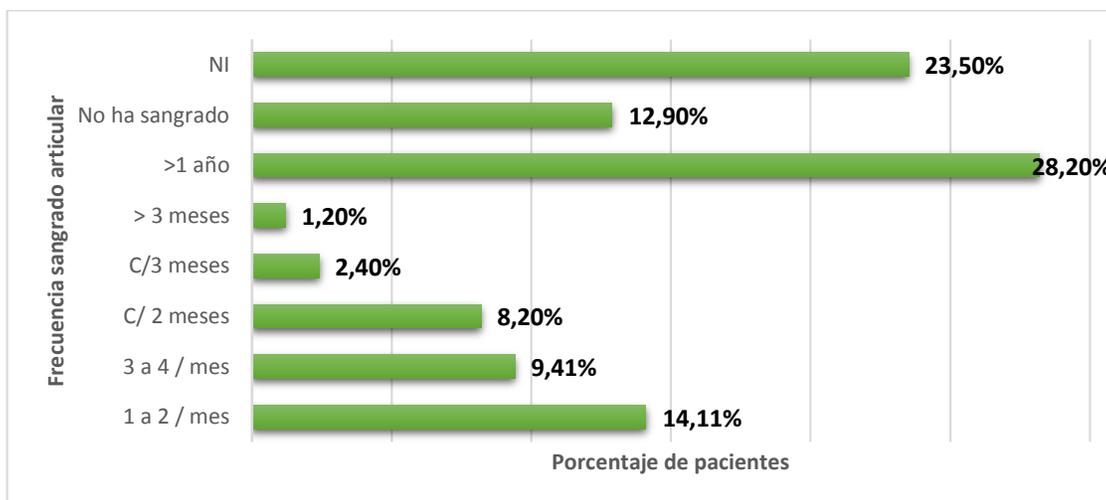
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según frecuencia de sangrado articular, en consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Frecuencia sangrado articular	Frecuencia	Porcentaje
1 a 2 ocasiones / mes	12	14,1
2 a 4 ocasiones / mes	8	9,4
Cada 2 meses	7	8,2
Cada 3 meses	2	2,4
> 3 meses	1	1,2
> 1 año	24	28,2
No ha sangrado	11	12,9
NI	20	23,5
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 22

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según frecuencia de sangrado articular, en consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: propia del estudio

No se encontró relación entre la frecuencia de sangrado articular y el tipo de hemofilia ($p=0,86$). Como puede observarse en el Tabla y Gráfico 23, lo más frecuente fue el sangrado en períodos mayores a un año: 28,6% en los hemofílicos tipo A y el 26,7% de los hemofílicos tipo B. En segundo lugar, se presentó la frecuencia de sangrado de 1 a 2 veces al mes, el cual se evidenció en el 15,7% de los hemofílicos tipo A y el 6,7% de los de tipo B. Las otras frecuencias de sangrado fueron poco presentadas en ambos tipos de hemofilia. Con respecto a la no presencia de sangrados, esta ocurrió en el 11,4% de los pacientes del tipo A y el 20,0% de los del tipo B.

Tabla 23

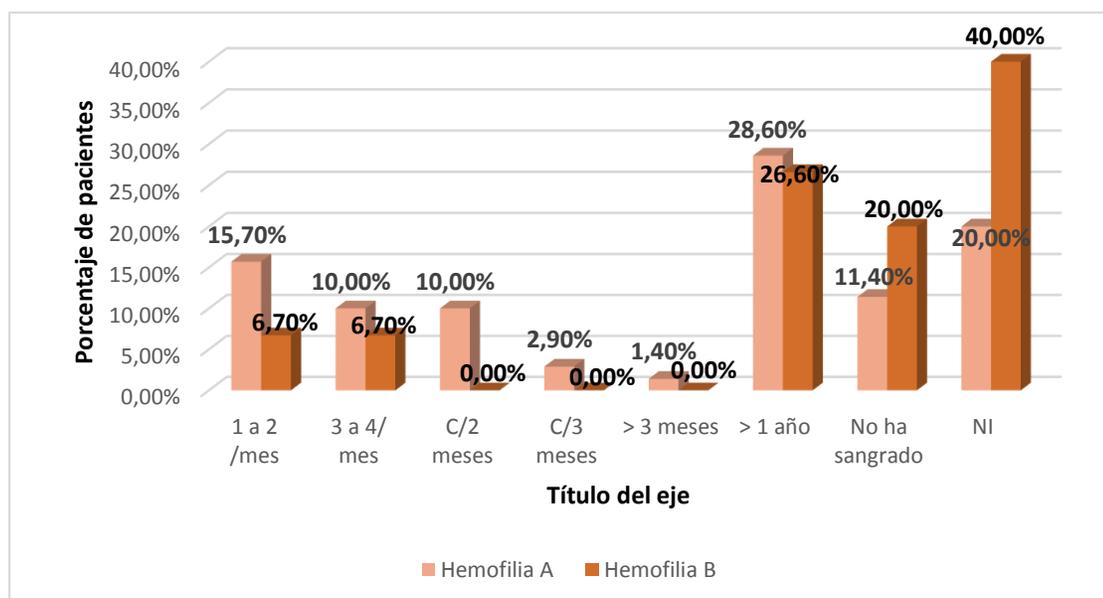
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la frecuencia de sangrado y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Frecuencia de sangrado articular	Hemofilia tipo A		Hemofilia tipo B		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
1 a 2 /mes	11	15,7	1	6,7	12
3a 4 /mes	7	10,0	1	6,7	8
C/ 2 meses	7	10,0	0	0,0	7
C/3 meses	2	2,9	0	0,0	2
> 3 meses	1	1,4	0	0,0	1
> 1 año	20	28,6	4	26,6	24
ninguno	8	11,4	3	20,0	11
NI	14	20,0	6	40,0	20
Total	70	100,0	15	100,0	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 23

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la frecuencia de sangrado y el tipo de hemofilia, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Se identificó la articulación más afectada en los pacientes, y se encontró que, marcadamente, existen tres sitios más afectados que el resto: la rodilla estuvo afectada en el 61,25 % de los pacientes, seguida por el codo con el 54,1 % y el tobillo con el 41,2 % de los pacientes. Por el contrario, el hombro, la cadera y la muñeca se afectaron en menos del 5 % de los pacientes (Tabla y Gráfico 24).

Tabla 24

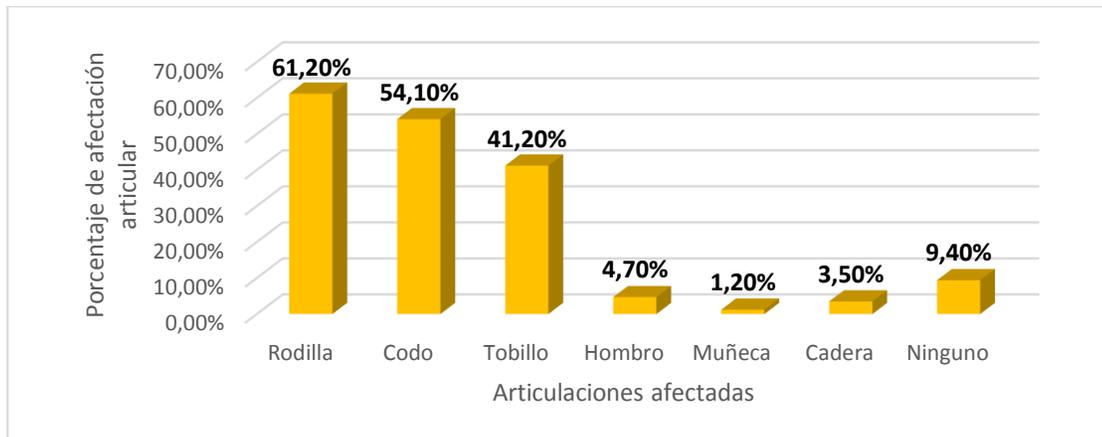
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según articulación afectada, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Articulación afectada	Frecuencia	Porcentaje
Rodilla	52	61,2
Codo	46	54,1
Tobillo	35	41,2
Hombro	4	4,7
Cadera	3	3,5
Muñeca	1	1,2
Ninguna	8	9,4
Total	85	

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 24

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según articulación afectada, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Se analizó la relación entre el índice de masa corporal y la edad de los pacientes, agrupados en menores y mayores a 18 años. No se encontró asociación entre esas dos variables ($p=0,37$). En ambos grupos de edad, los pacientes con un índice de masa corporal adecuado son la mayoría: 57,7 %, en el grupo de 18 años y menos; entretanto, un 57,6 %, en el grupo de mayores a 18 años. El bajo peso fue más frecuente en el grupo más joven y el sobrepeso en el grupo de mayor edad; en ambos casos, con un 21,2 % (Tabla y Gráfico 25).

Tabla 25

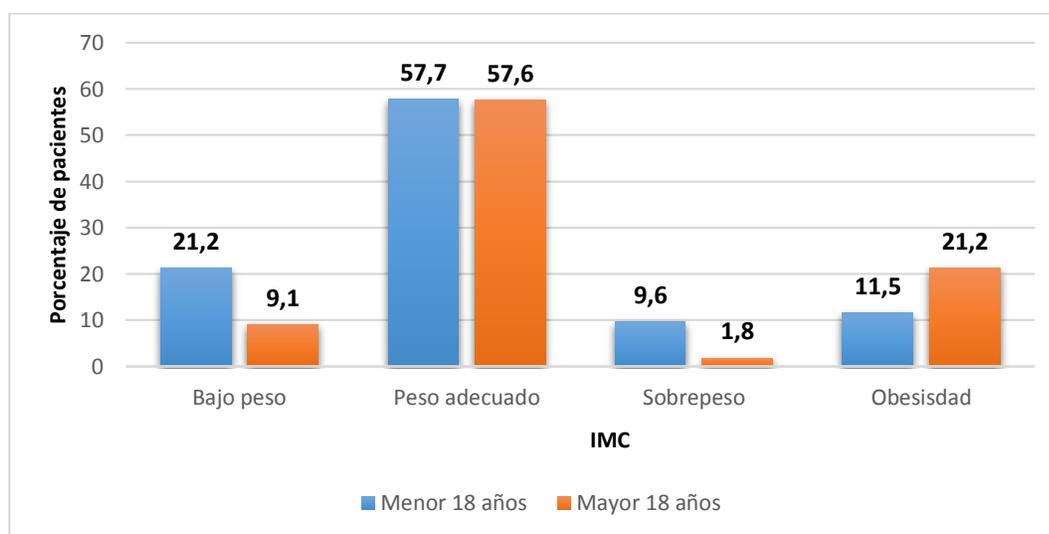
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el índice de masa corporal y el grupo de edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Índice masa corporal	18 años y menos		Mayor a 18 años		Total
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	
Bajo peso	11	21,2	3	9,1	14
Adecuado	30	57,7	19	57,6	49
Sobrepeso	5	9,6	4	12,1	9
Obesidad	6	11,5	7	21,2	13
Total	52	100,0	33	100,0	85

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 25

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el índice de masa corporal y el grupo de edad, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La relación entre el índice de masa corporal y la frecuencia de daño articular se muestra en el Tabla y Gráfico 26. En el grupo de 18 años y menos no se encontró relación entre el índice y la probabilidad de desarrollar artropatía ($p=0,46$). En el grupo de mayores de 18 años, se muestra relación significativa ($p=0,01$) entre las dos variables en cuestión: los pacientes con índice de masa corporal adecuado tienen menos probabilidad de desarrollar daño articular: 47,4 %.

Tabla 26

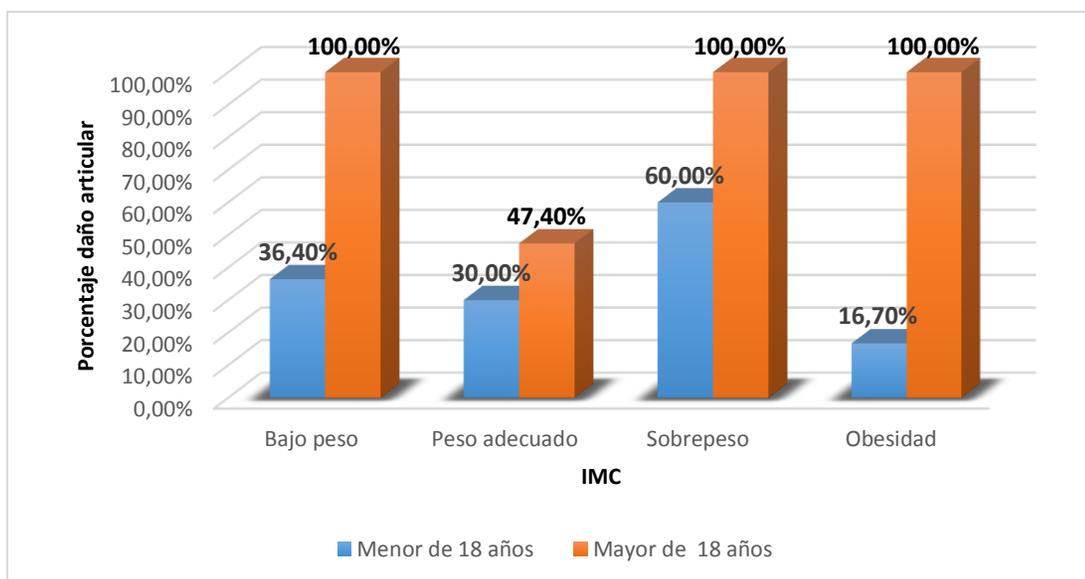
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el índice de masa corporal y la presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Índice masa corporal	Daño articular (artropatía)		Ninguna		Total	
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje
18 años y menos						
Bajo peso	4	36,4	7	63,6	11	100,0
Adecuado	9	30,0	21	70,0	30	100,0
Sobrepeso	3	60,0	2	40,0	5	100,0
Obesidad	1	16,7	5	83,3	6	100,0
Total	17	32,7	35	67,3	52	100,0
Mayores de 18 años						
Bajo peso	3	100,0	0	0,0	3	100,0
Adecuado	9	47,4	10	52,6	19	100,0
Sobrepeso	4	100,0	0	0,0	4	100,0
Obesidad	7	100,0	0	0,0	7	100,0
Total	23	69,7	10	30,3	33	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 26

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según el índice de masa corporal y la presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Se analizó la actividad física en los pacientes hemofílicos, y se encontró que el 44,7 % realiza algún tipo de actividad física (Tabla y Gráfico 27).

Tabla 27

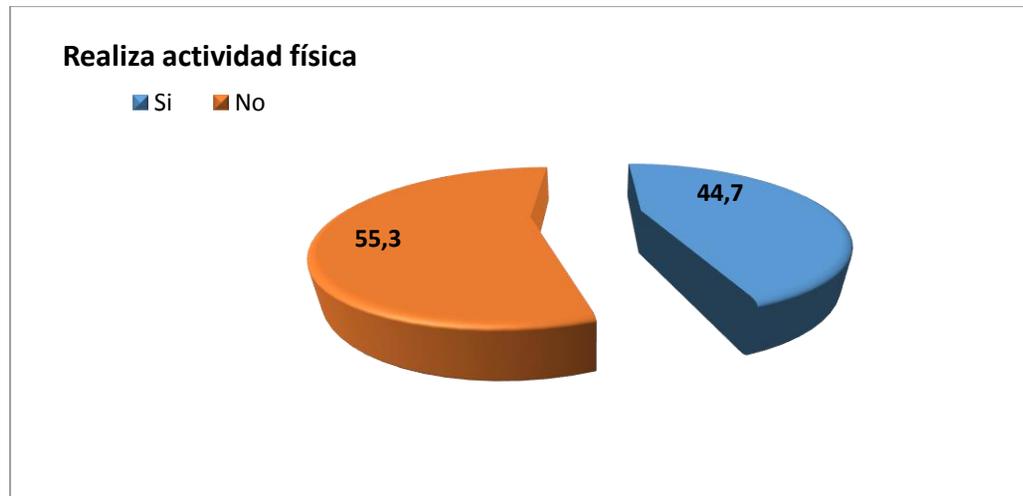
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Realiza actividad física	Frecuencia	Porcentaje
Si	38	44,7
No	47	55,3
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 27

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

La relación de la frecuencia de la presencia de daño articular se analizó, con respecto a la realización de la actividad física. No se encontró relación estadísticamente significativa en el grupo de 18 años y menos ($p=0,92$), ni en el grupo de más de 18 años ($p=0,4$). Como se observa en el Tabla y Gráfico 28, la frecuencia de daño articular entre los pacientes más jóvenes es de 32,0 % y 33,3 %, si realiza o no ejercicio. En el grupo de más edad, la frecuencia de artropatía es de 61,5 % y 75,0 %, si realiza o no ejercicio, respectivamente.

Tabla 28

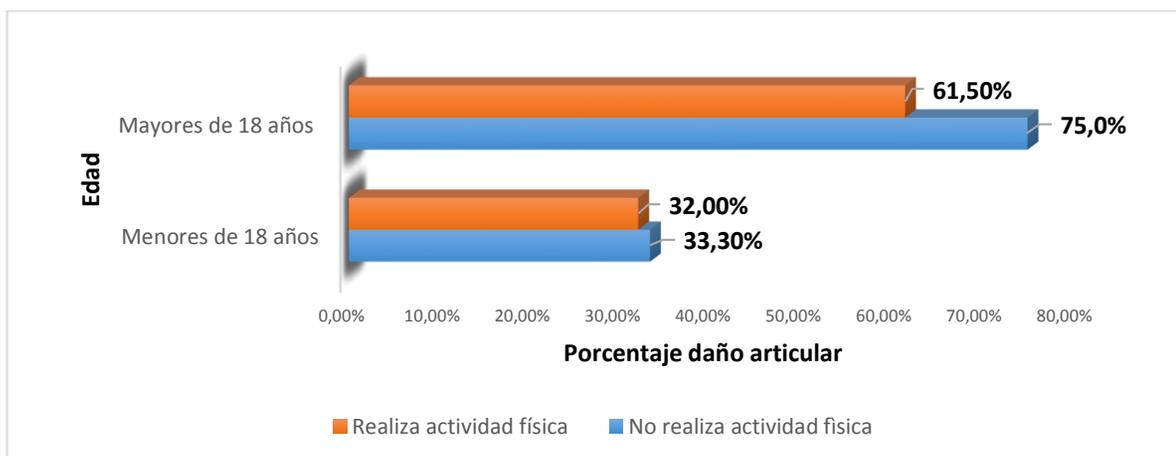
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Realiza actividad física	Daño articular (artropatía)		Ninguna		Total	
	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje	Número	Porcentaje
18 años y menos						
Sí	8	32,0	17	68,0	25	100,0
No	9	33,3	18	66,7	27	100,0
Total	17	32,7	35	67,3	52	100,0
Mayores de 18 años						
Sí	8	61,5	5	38,5	13	100,0
No	15	75,0	5	25,0	20	100,0
Total	23	69,7	10	30,3	33	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 28

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de actividad física, edad y presencia de daño articular, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Se identificó cuántos de los pacientes hemofílicos practicaban deporte, y se encontró que el 12,9 % de los pacientes lo realizaban (Tabla y Gráfico 29).

Tabla 29

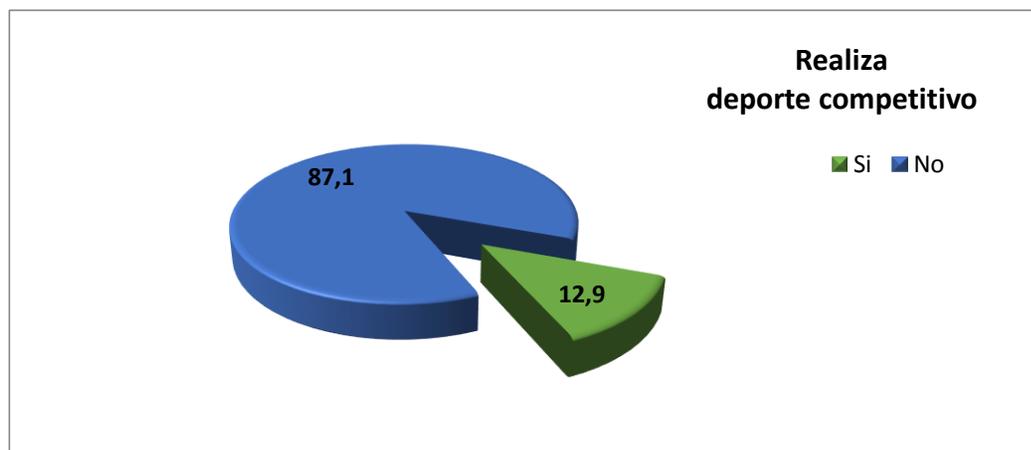
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de deporte en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero del 2012 y el 31 de julio de 2013.

Deporte	Frecuencia	Porcentaje
Sí	11	12,9
No	74	87,1
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 29

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según la práctica de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Con respecto al tipo de deporte que realizan, se identificaron cuatro deportes diferentes: la natación fue el más practicado, cuatro de los pacientes lo realizan, seguido del ciclismo, practicado por tres pacientes, el fútbol, por un paciente, y hay un paciente que practica triatlón. Hubo un paciente que dijo que practicaba deporte competitivo, pero no especificó cuál (Tabla y Gráfico 30).

Tabla 30

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Cuál deporte competitivo	Frecuencia	Porcentaje
No practica	74	87,0
Natación	4	4,7
Ciclismo	3	3,5
Futbol	2	2,4
Triatlón	1	1,2
No indica	1	1,2
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 30

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Del total de pacientes que practican algún tipo de deporte, se evidenció que el 36,3 % practica la natación, seguido por un 27,3 %, el ciclismo, un 18,1 %, fútbol y un 9,09 %, triatlón. (Tabla y Gráfico 31).

Tabla 31

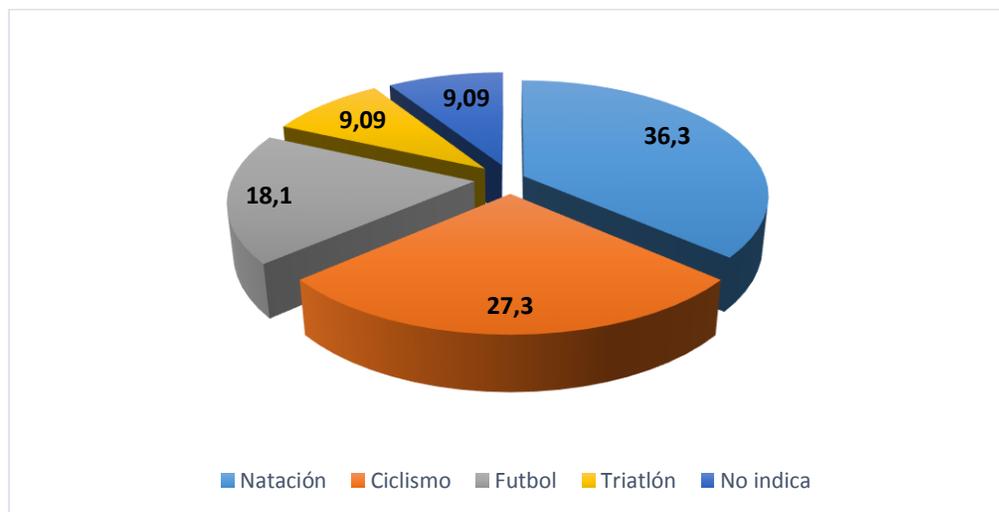
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte practicado, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Deporte	Total	Porcentaje
Natación	4	36,3
Ciclismo	3	27,3
Fútbol	2	18,1
Triatlón	1	9,09
No indica	1	9,09

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 31

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según tipo de deporte practicado, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

Por último, interesó describir cuáles eran los defectos posturales que presentaban los pacientes, y se encuentra que la pronación retropié fue el más frecuente, dado que lo presentaron el 42,4 % de los hemofílicos, seguido por un 12,9 %, debido a “Supinación retropié”; el “Pie cavo” se presentó en el 8,2 % de los pacientes; el “Genu varo”, en el 7,1 %; el “Genu valgo”, en el 5,9 %, y, en igual proporción, con un 4,7 %, el “Pie plano”, “Oblicuidad pélvica” y “IR”; lo menos frecuente fue el “Acortamiento Miembro Inferior Izquierdo”, mostrado en el 3,5 % de los pacientes.

Tabla 32

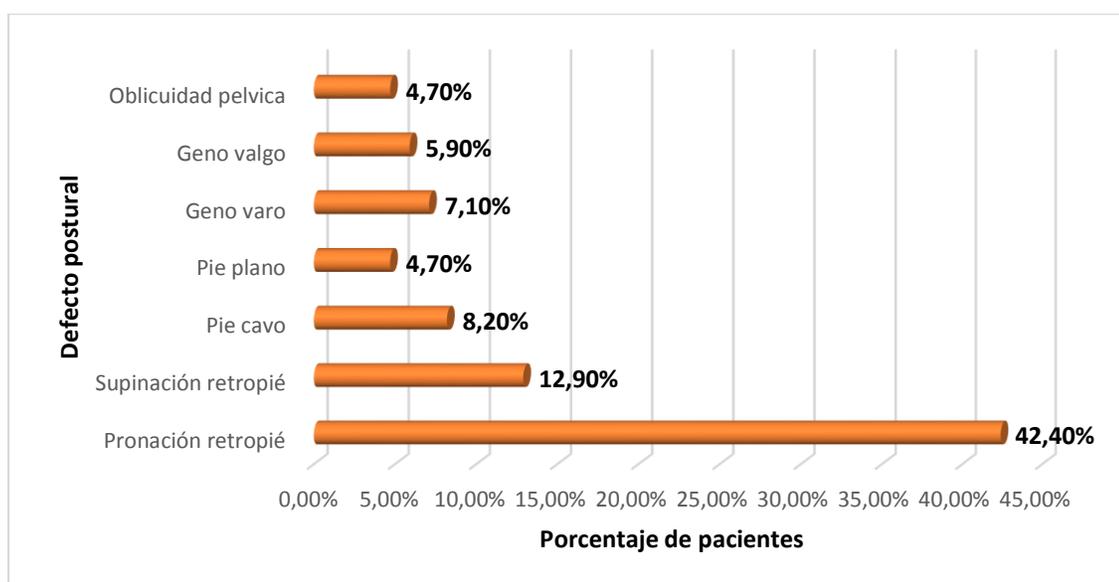
Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según defecto postural, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.

Donde defecto postural	Frecuencia	AI
Pronación retropié	36	42,4
Supinación retropié	11	12,9
Pie cavo	7	8,2
Genu varo	6	7,1
Genu valgo	5	5,9
Pie plano	4	4,7
Oblicuidad pélvica	4	4,7
IR	4	4,7
Total	85	100,0

Fuente: Propia del estudio

Gráfico 32

Distribución de pacientes con hemofilia A y B, según defecto postural, en la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare, durante el periodo comprendido entre el 1.º de enero de 2012 y el 31 de julio de 2013.



Fuente: Propia del estudio

DISCUSIÓN

Dentro de la información generada por el presente estudio, se encuentra como limitante la falta de información recopilada para el desarrollo completo de los objetivos propuestos. Esta situación es dada, ya sea debido a la usencia de la información dentro del expediente o por la clasificación inadecuada dentro del mismo expediente. Aun así, cabe destacar que se obtuvo resultados relevantes en la presentación de este estudio.

Las características generales de la población portadora de hemofilia, valorada en el Cenare durante el periodo propuesto para el estudio, evidencia lo siguiente:

Los pacientes valorados en un 96,5 % son de nacionalidad costarricense. De ellos, el 71,7 % se ubican en la gran área metropolitana del país y el 28,2 %, en las zonas periféricas del país.

Con respecto a la edad de la población valorada en el Cenare, se encuentra un grupo variado de edad, razón por la cual se generan dos grupos. Un grupo de menores de 18 años y otro de mayores de 18 años. Esta clasificación tiene como finalidad simplificar la interpretación de los datos estadísticos.

De la población total, el 45,9 % es menor de 18 años, y presenta un pico de edad entre los 11 a los 15 años, en relación con un 24,3 % para los portadores de la hemofilia A; asimismo, existe un pico entre los 3 meses y 5 años, respecto de un 33,3 % para los portadores de la hemofilia B. El 38,6 % de la población total corresponde al grupo de mayores de 18 años, con un pico de edad entre los 21 a 30 años, con un 20 % para los portadores de la hemofilia B. (En el caso de la hemofilia A, no se ha observado un pico de edad).

El análisis de la población de hemofílicos en el Cenare, en relación con el estado civil, evidencia que el 61,2 % son solteros, contando los menores de 18 años, también. Al hacer la separación de mayores de 18 años, se obtiene que, de esta población, el 69,7 % es soltero. El 15,2 % es casado y el 12,1 % se encuentra en unión libre; existe ausencia de la información en un 3 %.

La mayoría de la población fue ubicada con edades menores de 18 años; por tanto, en lo correspondiente al nivel educacional, se refleja que el 55,3 % de la población se encuentra con las educaciones primaria y secundaria incompletas. En este rubro, se presenta una ausencia importante de información de un 15,3 %. Así como un 12,9 % de población en edades que no corresponden a educación formal. Esta situación limita la descripción real, especialmente, de los pacientes del grupo mayor de 18 años.

Situación similar a la variable previa ocurre con la variable de la ocupación actual de la población hemofílica. El 55,3 % está dedicado al estudio. Un 14,1 % en edad menor a seis años, que no ejerce alguna actividad. El 21,2 % se encuentra realizando algún tipo de actividad remunerada. Solamente, el 2,4 % de esta población se encuentra desempleada.

En un 32,9 % de la población, no se encontraron antecedentes heredofamiliares, lo que sugiere mutaciones de novo, sugestivo de los datos reportados a nivel internacional.

En relación con la presencia del daño articular, cabe mencionar que el daño articular no está clasificado de forma objetiva con el uso de las escalas de valoración; por ejemplo, la Escala de Gilbert, Clasificación de artropatía hemofílica, Escala de Petterson y Escala de salud articular de la hemofilia.

El 47,1 % de la población presenta algún tipo de daño articular. Los pacientes mayores de 18 años son los que evidencian mayor frecuencia de daño articular con un 69,7 %, tanto para los portadores de hemofilia A como los de la B. Respecto de este rubro, en la literatura

se menciona que el daño a nivel articular se empieza a evidenciar a partir de la segunda década de la vida; en consecuencia, correspondería que esta población mayor de 18 años evidencie mayor lesión articular que los menores de 18 años, a saber con un 32,7 %.

El 55,2 % de la población valorada presentaba afectación articular de carácter oligoarticular; siendo las articulaciones de la rodilla (61,2 %), el codo (54,1 %) y el tobillo (41,2 %) las mayormente afectadas, durante los procesos de hemartrosis. (Se refleja así la descripción de la literatura internacional).

Dentro de los pacientes portadores de hemofilia, se observa que sólo el 44,7 % practica algún tipo de actividad física para el mejoramiento de su condición articular y muscular; la población menor de 18 años es la que más realiza este tipo de actividad, en comparación con el 34,2 % de los mayores de 18 años. A nivel de la práctica de deporte como tal, se observa que sólo un 12,9 % lo realiza, y, dentro de los deportes más practicados, vemos la natación (5 %), considerado como el deporte ideal, al constituirse en uno de no contacto físico; el ciclismo (4 %), no es deporte de contacto, por lo tanto, es considerado con menor riesgo para el paciente. El fútbol (2 %) es practicado, a pesar de ser un deporte de contacto y alto riesgo.

El peso en la población se presentó dentro de los límites de eutrofia, según la correlación del índice de masa corporal, motivo por el cual no se logra valorar la relación que podría existir entre el desarrollo del daño articular, asociado a la obesidad o sobrepeso, como se han descrito en otros estudios.

La presencia de defecto postural no escapa de esta población. Entre los más frecuentemente hallados en los pacientes, encontramos el retropié pronado, seguido del retropié supino; posterior a ellos, el pie cavo y el genu varo.

Finalmente, las características propias a cada tipo de hemofilia ofrecen estos resultados:

En cuanto a la hemofilia A, el 82,4 % de los pacientes es portador de este tipo de presentación de la enfermedad; la forma de presentación clínica más frecuente es la de tipo severo, seguido por la presentación leve y, por último, la presentación moderada. La edad más representativa son aquellos menores de 18 años; sin embargo, existe un pico de edad entre los 11 a los 15 años. La principal forma de aplicación del tratamiento en esta población fue la de tipo profiláctico - especialmente en el grupo de los menores de 18 años -, situación que se correlaciona con los artículos valorados en el marco teórico, que hacen referencia al uso del tratamiento profiláctico en población joven, con el fin de disminuir el riesgo de sangrados articulares. La aplicación del medicamento se realiza generalmente a nivel domiciliario, mejorando con esto la atención temprana a la presencia de sangrados y la aplicación oportuna del tratamiento. Esta población presenta una mayor probabilidad, “aunque no sea estadísticamente significativa”, de generar anticuerpos contra el factor aplicado en un 15,6 %, concordando con la literatura, que expresa el desarrollo de anticuerpos en un 14 %, especialmente en pacientes portadores de hemofilia A. En lo referente a la presencia de daño articular, se observa mayor tendencia en los mayores de 18 años. Respecto de la frecuencia de sangrados, se reporta un mayor sangrado en el lapso mayor a un año; no obstante, hay una gran pérdida de información en este punto, con ausencia en un 20 %. Con respecto al peso y su relación de índice de masa corporal, la mayoría de los pacientes se encuentran en rango de peso ideal.

En los casos de la hemofilia B, se puede resumir que representan el 17,6 % de la población total valorada. La forma clínica de presentación es el tipo severo, seguido por el leve. La edad en la que más se evidencian casos son los de 18 años y más, mostrando un pico entre los 21 a 30 años. Sin embargo, se observa otro pico de edad entre los 3 meses y 5 años. La forma de tratamiento, al igual que en el caso de la hemofilia A, es del tipo profiláctico y de aplicación domiciliar. Presenta menor porcentaje de desarrollo de inhibidores con 6,7 %. El desarrollo del daño articular es observado con mayor frecuencia

en los pacientes mayores de 18 años. La frecuencia del sangrado en este grupo no se logra determinar de forma objetiva, ya que existe una gran ausencia de datos sobre esta variable de hasta un 40 %. En el peso, este grupo presenta una correlación de índice de masa corporal adecuada.

El análisis de los datos, muestran el camino a seguir, en cuanto a la prevención de la lesiones osteomusculares en esta población, dentro de las situaciones a mejorar, se puede iniciar con la realización más detallada de la valoración clínica haciendo uso de las escalas ya existentes para poder unificar criterios, así como realizar una mejor recolección de los datos de la historia clínica con el fin de evitar pérdida de información que podría ser relevante y valiosa.

Lograr la instauración de una valoración de consulta interdisciplinaria con la intervención de los especialistas pertinentes en el tema un manejo integral, siendo uno de los fundamentales el especialista en medicina física y rehabilitación, el cual marca las pautas en cuanto a la estabilización biomecánica de las articulaciones y las recomendaciones aptas y oportunas para mantener la funcionalidad global, aminorando las limitaciones y deterioro articular a los que están expuestos.

Dentro de este abordaje se debe tomar en cuenta de forma no menos importante la intervención de especialidades del área de la psicología y trabajo social, debido a que como muestra el estudio la población más afectada son aquellos menores de 18 años, con un pico de edad entre los 11 y 15 años, edad en la que los adolescentes por las características del desarrollo tienden a ser más propensos a no tomar en consideración la serie de recomendaciones dadas por los médicos tratantes, realizando actividades que los expone aún más a un posible sangrado, por lo que se recomienda la valoración psicológica ya sea en forma individual o grupal, tanto para los portadores de la enfermedad como de sus progenitores, los cuales según Rodríguez Estrada, desarrollan sentimientos de culpabilidad por la enfermedad presente en sus hijos (Rodríguez Estrada, 2011).

CONCLUSIONES

1. Existe una ausencia de la información solicitada para el análisis de variables tales como, el tipo de tratamiento, forma de aplicación del tratamiento, frecuencia de sangrado y sus cruces con la edad y el daño articular, que no permitió una conclusión más exacta.
2. El tipo de hemofilia predominante en la población hemofílica valorada en el Cenare, es la hemofilia tipo A, siendo más prevalente en los menores de 18 años, con un pico de edad entre los 11 a 15 años.
3. La hemofilia tipo B presenta dos picos de edades: una entre los 21 a 30 años y otro entre los 3 meses y cinco años.
4. La mayoría de la población hemofílica del Cenare es menor de 18 años. La importancia de este dato radica en que se evalúa una población joven, en la cual se deben tomar las medidas para la prevención del desarrollo del daño articular.
5. La forma de presentación clínica, en cuanto a la gravedad de la enfermedad, evidencia que el grado de hemofilia severa es el más frecuente, tanto para la hemofilia tipo A como la hemofilia tipo B.
6. El 32,9 % de los pacientes hemofílicos no presentan antecedente familiares de la enfermedad, lo que sugiere una mutación de novo. Este porcentaje es comparado al de la estadística internacional sobre la presencia de la enfermedad de novo, debido a mutaciones. Estas son poco estudiadas en nuestro país, debido a que aún no se cuenta con la tecnología de ingeniería genética para la realización de este tipo de diagnóstico.

7. La presencia de inhibidores contra el factor de tratamiento se observa con mayor frecuencia en la hemofilia tipo A, con una incidencia de 14,1 % del total de la población, dato similar a las estadísticas internacionales que reportan un 12 %.

8. El tratamiento tipo profiláctico es el más utilizado en la población hemofílica valorada en el Cenare, especialmente en aquellos con edades menores de 18 años. En los estudios analizados, se hace la recomendación de mantener a los menores con tratamiento profiláctico, pues se ha observado que, con esta medida, se ayuda a mejorar la prevención del daño articular, a edades más tempranas.

9. No se logra establecer si el tipo de tratamiento farmacológico aplicado tenía relación con la presencia o no del daño articular. Esta situación probablemente se debiera a que la mayoría de la población era menor de 18 años y aún no hay manifestación de daño articular.

10. En cuanto a la frecuencia de la presentación de sangrados, no se logra establecer la frecuencia en los pacientes valorados en el Cenare, así como tampoco se logra establecer la relación real de la frecuencia del sangrado con el desarrollo del daño articular. Esto, debido principalmente a la limitación del dato existente en los expedientes, así como a un alto porcentaje de pacientes que no tienen un control adecuado de la frecuencia del sangrado: ello implica la pérdida de una valiosa información para el adecuado manejo y prevención de las complicaciones.

11. El daño articular se presenta en el 47 % de la población hemofílica valorada en el Cenare. El daño articular no se encuentra debidamente clasificado con la utilización de las escalas propuestas internacionalmente para ello. Se evidencia que la población mayor de 18 años es la que presenta mayor porcentaje de daño articular. Correlacionado con la literatura, se indica que el daño articular se inicia alrededor de los 15 a los 25 años.

12. El sangrado articular presenta una afectación oligoarticular. Las articulaciones más afectadas por la hemartrosis, en orden de descendente, son la rodilla, el codo y el tobillo.

13. No se evidencia presencia de alteración en el peso, en su relación con el índice de masa corporal. Se ubican dentro de los rangos de eutrofia. Con dicho hallazgo, no se logra la respuesta al tercer objetivo propuesto, en cuanto a la relación de la obesidad con el desarrollo del daño articular.

14. En la población hemofílica valorada en el Cenare, la actividad física y deporte no se encuentran dentro de la cultura del paciente. El 44,7 % realiza algún tipo de actividad física, incluidos los ejercicios enseñados durante el control de la consulta especializada del paciente hemofílico del Cenare. El 12,9 % practican algún tipo de deporte.

a. La población menor de 18 años es la que tiene una mayor tendencia a la práctica de actividad física y deporte.

b. El deporte más practicado es la natación, seguido por el ciclismo. Estos deportes son recomendados, al ser clasificados como de no contacto; amén de ello, son los más recomendados y practicados en otros países de Europa.

15. En cuanto a la valoración de la presencia del defecto postural, se observa, más frecuentemente, la pronación del retropié. No así el geno valgo, que se menciona en la literatura en un 70 %.

RECOMENDACIONES

1. Sistematizar la recolección de los datos de la enfermedad en los expedientes médicos, en especial aquellos relacionados al desarrollo de la artropatía, como, la severidad de la enfermedad, la frecuencia del sangrado articular, la presencia de inhibidores, el tipo de tratamiento y el índice de masa corporal. (Todo ello, con la finalidad de mejorar la prevención del desarrollo del daño articular).
2. Realizar la clasificación del daño articular, basado en las diversas escalas propuestas por los entes internacionales tales como, la escala de Gilbert, clasificación de la artropatía hemofílica, escala Petterson y la escala de la salud articular de la hemofilia. Con el objetivo de dar un seguimiento estandarizado, se ha de mejorar el diagnóstico, estadiaje y evolución de la artropatía hemofílica.
3. Realizar una valoración completa del paciente hemofílico, abarcando los cuatro segmentos corporales, prestando mayor atención en los arcos de movimiento, fuerza muscular, alteración articular como sinovitis, deformidad e inestabilidad articular. Dar un seguimiento seriado, continuo, constante e individualizado, de carácter dinámico, ya que el sangrado musculoesquelético puede presentarse en cualquier momento, y ameritar una intervención precoz y adecuada para evitar las complicaciones.
4. Desarrollar un programa de entrenamiento del paciente hemofílico y su familia, para mejorar el autocontrol sobre la frecuencia de sangrado articular; asimismo, la práctica diaria de un programa de actividad física, donde se incluyan los diversos ejercicios necesarios para el mantenimiento del sistema musculoesquelético. Por otro lado, fomentar la práctica de un deporte como parte fundamental y complementaria del tratamiento farmacológico, valorando aquellos clasificados como aptos y de no contacto, para disminuir los riesgos de sangrados secundarios a traumas.

5. Elaboración de un protocolo de atención e intervención de rehabilitación preventiva, manejo terapéutico y mantenimiento del sistema musculoesquelético, el cual pueda ser del conocimiento de los médicos especialistas en medicina física y rehabilitación, tanto en la gran área metropolitana, como en las zonas de la periferia del país. Así, se ha de asegurar una atención adecuada, temprana, en presencia de alguna de las complicaciones de la hemofilia, específicamente, a nivel musculoesquelético.

6. Proponer una valoración interdisciplinaria de esta población, para mejorar su calidad de vida en todas las áreas del desarrollo del ser humano.

7. Mejorar la comunicación con los especialistas del Centro Nacional de Hemofilia Hospital México, para iniciar la intervención en esta población a edades tempranas, a fin de una mayor prevención de las complicaciones derivadas de la hemofilia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Andra <http://www.upch.edu.pe/vrinve/doc/nvanco.htm> de, L. (1995). *Artropatía hemofílica - reporte de 23 casos*. revista peruana de reumatología.
- Barragan, J., Camargo, A., & Otros. (2013). *Evaluación clínica, radiológica y ultrasonográfica de pacientes con artropatía hemofílica y su correlación con la gravedad de la enfermedad*. Medicina Interna de Mexico, 356-362.
- Barragan, J., Pérez, M., & Barile, L. (2012). *Utilidad de la dexametasona intraarticular en pacientes con artropatía hemofílica grave*. Medicina Interna Mexico, 568-572.
- Carcao, M., Moorehead, P., & Lillicrap, D. (2013). *Haemophilia A y B*. En R. Hoffman, E. Benz, E. Silbesatein, & H. Heslop, *Hematology basic principles and practice*. (págs. 1940 - 1960). Canadá: El SevierSaunders.
- Castillo G., D. (2012). *Hemofilia, aspectos históricos y generales*. Rev. Cubana de hematología inmunología Hemoter, 22-33.
- Chicharro, J., & Mulas, A. (2006). *Respuesta y adaptaciones hematológicas*. En A. F. J. López Chicharro, *Fisiología del ejercicio*. (págs. 309-318). Buenos Aires; Madrid: Panamericana.
- Cordero Murillo, R. (1986). *Hematología clínica*. San José, Costa Rica: EUNED.
- Corte., H., & Rodríguez, E. (2012). *The role of physical medicine and rehabilitation in haemophilic patients*. Blood coagulation and fibrinolysis, 1-9.
- Cruz , M., & Jiménez, R. (2007). *Tratado de Pediatría. Volumen II*. Barcelona, España: Océano.
- Cuéllar A., F., & Falabela, F. (2004). *Fundamentos de medicina hematología*. Medellín, Colombia: Corporación para investigación biológica.
- Curulli, C., Matassi, F., Civinini, R., & Morfini, M. (2013). *Intra-articular injections of hyaluronic acid induce positive clinical effects in knees of patients affected by haemophilic arthropathy*. *The Knee*, 36-39.
- Daffunchio, C., & Moretti, N. (s.f.). *Rehabilitación, deportes y hemofilia*. Parte I. www.akd.org.ar.
- Devlin, T. (2006). *Bioquímica*. Barcelona, España: Reverté. S.A.
- DiMichelle, D. (2008). *Inhibidores en la hemofilia: información básica*. Québec, Canada: Federación Mundial de Hemofilia.
- Federación Mundial de Hemofilia. (23 de octubre de 2013). www.wfh.org/. Obtenido de www.wfh.org/es/page.aspx?pid=1363.
- Federacion Mundial Hemofilia. (2005). *Directrices para el tratamiento de la hemofilia*. Montreal, Québec, Canada: Federación Mundial de Hemofilia.

Fundación de la hemofilia - Argentina. (10 de octubre de 2013). <http://es.scribd.com>. Obtenido de <http://es.scribd.com/doc/19503061/tratamiento-hemofilia>.

Gain, H., Hervé, J., Hignet, R., & Deslandes, R. (2003). *fortalecimiento muscular en rehabilitación*. Editions scientifiques etmedicales Elsevier SAS, 1-7.

Gilbert, M. (1993). *Prophylaxis: musculoskeletal evaluation*. Semin Hematol., 2-6.

Gomis, M., & Gallach, E. (2009). *Exercise and sport in the treatment of haemophili patients: a systematic review*. Haemophilia, 43-54.

Haemophilia, W. F. (2012). *Report on the anual global survey 2012*. Montreal, Québec Canada.: World Federation of Haemophilia.

Handin, R. (2005). *Trastorno de la coagulación*. En H. Kasper, L. Braunwald, & J. Fauci, *Harrison's Principios de medicina interna*. (págs. 3893 - 3906). Mc Graw - Hill.

Ibañez R. Ascensión . (2002). *1004 ejercicios de flexibilidad. 6.ª edición*. Barcelona: Paidotribo.

Jiménez, D. G. (2013). *Hemofilia en Costa Rica*. San José, Costa Rica: Hospital Mexico.

Kilcoyne, B., Lundin, B., & Petterson, H. (2006). *Evolution of the imaging test in hemophulia with esmphasis on radiography and magnetic resonance imagen*. Acta Radiológica., 287-296.

Kubisz, P., Stasko, J., & Dobratova, M. (2005). *Severe hemophilia and physiologic inhibitors of coagulation*. Clincic appl trombosis, 331 - 334.

Kumar, Abbas, Fausto, & Aster. (2010). *Robbinson y Cotran patologia estructural y funcional*. España: ElSevier Saunders.

López, C., Querol, F., Moreno, S., & Otros. (2009). *Recomendaciones sobre rehabilitación en hemofilia y otras coagulopatias congénitas*. Madrid.: Ediciones de la real fundación victoria eugenia y federación española de hemofilia.

Macarulla, J. (2008). *Bioquímica*. Barcelona: Reverté s.a.

Majandar, A., Morris, A., & Gordon, M. (2010). *Alarmingly high prevalence of obesity in haemophilia in the state of Mississipi*. Haemophilia, 455-459.

Manno., C. S. (2005). *Manament of disorder in children*. American Society of Hematology.

Mendoza, R. S. (2012). *Pseudotumor hemofilico: complicaciones poco frecuentes en pacientes con deficiencia del factor VIII y IX*. Española de Patología, 234-246.

Mulder, K. (2006). *Ejercicios para personas con hemofilia*. Montreal: Federación mundial de hemofilia.

Müller Esterl, W. (2008). *Bioquimica fundamentos para medicina y ciencias de la vida*. Barcelona, España: Reverté.

National Hemophilia Foundation. (02 de noviembre de 2013). <http://hemophilia.org/>.

- Onzi, T. M., Pasquali, K., Dr. Sousa, E., Dr. Bryón, A., & Otros. (2012). *Plan de acción para hemofilia y otros desordenes de la coagulación en Latinoamérica*. Bogotá, Colombia: Edelman Latin America Corporation.
- Ortega S., R. (1992). *Medicina del ejercicio físico y del deporte para atención a la salud*. Madrid: Días de Santos S.A.
- Páramo F., J., Fernández , A., & Otros. (2012). *Coagulopatias congénitas*. *Medicine*, 1353-1358.
- Pellier M, García X., Salvá P., Alakhdar Y., & otros. (s.f.). *Valoración de la flexibilidad en niños afectados de hemofilia A*.
- Pérez S., J. (2004). *Manual de fisioterapia. Traumatología, afección cardiovascular y otros campos de actuación. modulo III*. Barcelona: mad. S.L.
- Pierstorff, K. (2011). *Physiotherapy home exercise program for haemophiliacs*. <http://dx.doi.org/>, 189-192.
- Querol, F., Pérez, S., Gallach, J., & otros. (2010). *Hemofilia: ejercicio y deporte*. *Medicina Interna de Lèsport*, 29-39.
- Riley, R., Witkop, M., Hellman, E., & Akins, S. (2011). *Valoración del dolor y su control en lacientes con hemofilia*. *Haemophilia*, 839-845.
- Roberts, H., & Hoffman, M. (2005). *Hemofilia A y B*. En E. Beatler, M. Lichtman, B. Collier, & otros, *Williams Hematología 6.ª edición* (págs. 1639 - 1656). Madrid, España: Marbán.
- Rodríguez Merchan, E. (2013). *Haemophilic Arthropathy*. En G. Firestein, R. Budd, I. Mcinnes, & J. O`Dell, *Kelley`s Textbook of Rheumatology. 9ª edition*. España: Elsevier Saunders.
- Rodríguez Merchan, E. C., Goddard, N. J., & Lee, C. (2000). *Musculoskeletal aspects of haemophilia*. USA: Blackwell Science.
- Rodríguez, N., & Hoots, K. (2008). *Advances in hemophilia: experimental aspects and terapy*. *Pediatric clincs of north america*, 357-376.
- Salinas, F., Lugo, L., & Restrepo, R. (2008). *Rehabilitación en salud*. Medellín, Colombia: Universida de Antioquia.
- Sherry, E., & Wilson, S. (2002). *Manual Oxford de medicina deportiva*. Barcelona: Paidotribo.
- Srivastava, A., Srewer , A., Key, N., & otros. (2012). *Guía para el tratamiento de la hemofilia*. Montreal, Canadá: Blackwell Publishing Ltd.
- Stephensen, D., Drechsler, I., & Scott, O. (2012). *Biomechanics of lower limb haemophilic artropathy*. *Blood Reviews*, 213-221.
- Tuinenbrug, A. (2013). *Obesity in haemophilia patients: effects on bleeding frequency, clotting factor concentrate usage and haemostatic and fibrinolytic parameters*. *The official journal of the world federation haemophilia.*, 1-9.

Upchurch, K., & Brettler, D. (2009). *Hemophilic Arthropathy*. En G. Firestein, R. Budd, & otros, *Text book of rheumatology* (págs. 1915 - 1922). China: Elsevier.

Valentino, & Simpson, M. (2012). *Management of joint bleeding in hemophilia*. *Expert Rev Hematol*.

Valentino, L. (2010). *Blood-Induce joint disease: the pathophysiology of hemophilic artropathy*. *Journal of Thrombosis and Haemostasis*, 8: 1895–1902, 1895-1902.

Vargas R., A. (2012). *La hemofilia congénita y enfermedades en el adulto*. *Revista de Hematología de Mexico*.

Vélez A., H., Rojas M., W., Borrero M., J., & Restrepo M., J. (2004). *Fundamentos de Medicina, Hematología*. 6.^a edición. Medellín, Colombia: Corporación para investigaciones biológicas. CIB.