



UNIVERSIDAD LAICA ELOY ALFARO DE MANABÍ

FACULTAD CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

TEMA:


“HEMOFILIA EN PACIENTE PEDIÁTRICO”

AUTORA:

CEDEÑO HEREDIA ZOILA PIERINA

MANTA- MANABÍ- ECUADOR



	NOMBRE DEL DOCUMENTO: CERTIFICADO DE TUTOR(A).	CÓDIGO: PAT-04-F-010
	PROCEDIMIENTO: TITULACIÓN DE ESTUDIANTES DE GRADO BAJO LA UNIDAD DE INTEGRACIÓN CURRICULAR	REVISIÓN: 1 Página 1 de 1

CERTIFICACIÓN

En calidad de docente tutor(a) de la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Laica "Eloy Alfaro" de Manabí, CERTIFICO:


Haber dirigido y revisado el trabajo de Integración Curricular bajo la autoría de la estudiante **Cedeño Heredia Zoila Pierina**, legalmente matriculado/a en la carrera de Enfermería, período académico 2024-1, cumpliendo el total de 384 horas, cuyo tema del proyecto o núcleo problémico es "**Hemofilia en paciente pediátrico**".

La presente investigación ha sido desarrollada en apego al cumplimiento de los requisitos académicos exigidos por el Reglamento de Régimen Académico y en concordancia con los lineamientos internos de la opción de titulación en mención, reuniendo y cumpliendo con los méritos académicos, científicos y formales, suficientes para ser sometida a la evaluación del tribunal de titulación que designe la autoridad competente.

Particular que certifico para los fines consiguientes, salvo disposición de Ley en contrario.

Manta, 16 de Agosto de 2024.

Lo certifico,


Mg. Naysi Rivera Pico
Docente Tutora
Área: Salud



UNIVERSIDAD LAICA “ELOY ALFARO DE MANABÍ”

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

CARRERA DE ENFERMERÍA

TRABAJO DE TITULACIÓN SISTEMATIZACIÓN DE PRÁCTICAS

MODALIDAD ESTUDIO DE CASO

Hemofilia en paciente pediátrico

Autora: Zoila Pierina Cedeño Heredia

Tutora: Lcda. Naysi Rivera Pico.

Manta – Manabí – Ecuador



Contenido

1.	Introducción	6
1.1	Objetivos	8
	Objetivo general.....	8
	Objetivo específico	8
1.2	Justificación	9
2.	Marco teórico	10
2.1	Historia de la hemofilia.....	10
2.2	Hemofilia	11
	2.2.1 Definición	11
	2.2.2 Tipos de hemofilia	12
	2.2.3 Patogénesis.....	13
	2.2.4 Fisiopatología.....	14
	2.2.5 Manifestaciones clínicas	14
	2.2.6 Causas	18
	2.2.7 Complicaciones.....	19
	2.2.8 Tratamiento.....	21
	2.2.8.1 Descripción farmacológica	25
	2.2.9 Profilaxis.....	29
	2.2.10 Pronóstico	31



2.2.11 Método de diagnóstico.....	31
2.2.12 Pruebas y exámenes	32
3. Presentación del caso	34
3.1 Problemas o fenómenos observados	35
3.1.1 Signos y síntomas observados (directos e indirectos).....	35
3.1.2 Explicación científica de fenómenos observados	36
3.2 Ámbitos de estudio	36
3.3 Actores implicados.....	36
3.4 Metodología.	37
3.5 Fuente de información.	37
3.6 Técnica para la recolección de información.	37
4. Intervención de Enfermería.....	38
4.1 Identificación y priorización en base a los patrones funcionales de Marjory Gordon	38
4.2 Diagnósticos de Enfermería en orden de prioridad.....	38
5. Plan de cuidados.	39
6. Conclusiones	42
7. Recomendaciones	43
8. Bibliografía	44
9. Anexos	46



1. Introducción

Se define a la hemofilia como un trastorno de la coagulación, al cual se le atribuye un origen genético, con un patrón hereditario recesivo ligado al cromosoma X, en donde se encuentran alterados los factores de la coagulación viii y ix, ocasionando un déficit funcional y cuantitativo que se denomina, respectivamente, hemofilia A y B (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018).

Su incidencia es de 1.5 casos por millón de habitantes/año aumentando a 15 casos por millón de habitantes/año en mayores de 85 años. La mortalidad es del 30%. (Milanesio, Olmedo, Caeiro, Tabares, & Montivero, 2022)

Las enfermedades más asociadas incluyen: neoplasias, autoinmunes, fármacos y el período post-parto. En un 50% es idiopática.

Su clínica es variable, desde cuadros leves hasta potencialmente mortales. Dentro de sus principales manifestaciones se incluyen equimosis, sangrado y hemartrosis; todos estos datos generan sospecha para el diagnóstico. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, 2022)

En Latinoamérica el principal problema que deben afrontar los pacientes hemofílicos dentro de las instituciones educativas y laborales es la desinformación tanto en las creencias y mitos como en su tratamiento y cuidados, por lo que se han visto relegados en su adecuado desarrollo psico social y emocional. El 56 % de pacientes hemofílicos se han registrado con hemofilia, es decir al menos 57.000 personas padecen esta patología. (Lema Guaranga, 2022),

En Ecuador, Existen cerca de 850 personas viven con hemofilia de las cuales 755 aproximadamente padecen la hemofilia A y el 60% son severos, la hemofilia afecta mayormente al sexo masculino en el 99% de los casos, el principal obstáculo para una adecuada inserción social



del paciente hemofílico es el desconocimiento y desinformación en las instituciones donde laboran o estudian los pacientes. (Lema Guaranga, 2022)



1.1 Objetivos

Objetivo general

- Diseñar un plan de intervención de enfermería de acuerdo a las necesidades del paciente pediátrico con hemofilia, promoviendo un cuidado integral y mejorando su estado.

Objetivo específico

- Recolectar información actual de la patología, causas, síntomas y tratamiento que conlleva la hemofilia.
- Plantear el proceso de atención de enfermería de acuerdo a las necesidades y problemas que origina la hemofilia en el paciente pediátrico.
- Elaborar un plan de cuidados del estado patológico y actual del paciente pediátrico mediante las acciones de enfermería.
- Evaluar mediante los planes de cuidados la evolución del paciente durante su estadía.



1.2 Justificación

Con este estudio de caso se busca identificar las actividades que realiza el personal de enfermería, conocer acerca de la enfermedad y su historia, además de cómo estas afectan principalmente a un grupo poblacional vulnerable. Se desea describir acerca de su incidencia, datos relevantes y como este problema ha afectado desde hace años atrás a las poblaciones, así como en la actualidad, dar una pauta para los cuidados en pacientes pediátricos. Explicar de esta forma como la enfermera lleva los cuidados para que estos se desenvuelvan de manera exitosa.

Es así como este trabajo comenzara a partir de recopilar los mejores artículos de la web, filtrarlos y hacer un estudio de caso que identifique y describa actividades de enfermería que ayuden a disminuir las molestias ocasionadas por la enfermedad. Además de un plan de cuidados individualizado aquellos pacientes pediátricos con esta enfermedad.



2. Marco teórico

2.1 Historia de la hemofilia

La Hemofilia, según la plantea (Sánchez, 2017), es una antigua enfermedad descrita desde el siglo II, es un trastorno hemorrágico hereditario recesivo, transmitido por las mujeres, padecido por los hombres y excepcionalmente por algunas mujeres. Antes del desarrollo de estrategias terapéuticas como la profilaxis con factor VIII, la inducción de inmunotolerancia, terapia genética, entre otros tratamientos, la expectativa de vida para aquellos con la forma severa era de 7-8 años, mientras que hoy en día el promedio de vida se encuentra entre 63 y 70 años.

De acuerdo con (Castillo, 2015), el término hemofilia, del griego hemo -sangre- y filia -amor- apareció por primera vez en una descripción escrita en 1828 titulada "Über die haemophilie oder die erbliche Anlage zu todlichen Blutungen".

A lo largo de los años, la hemofilia ha sido nombrada enfermedad real debido a que la padecieron diversos miembros de la nobleza europea. La Reina Victoria no tenía antepasados con este trastorno, pero poco después del nacimiento de su último hijo, Leopoldo, en 1853, se evidenció que padecía hemofilia, por lo que constituyó un ejemplo de que la hemofilia podía aparecer por una nueva mutación, o sea, sin hallazgos previos en familiares. Leopoldo murió a los 31 años a causa de una hemorragia intracerebral después de una caída. (Castillo, 2015)

Dos de las hijas de la Reina Victoria, Alice y Beatrice, fueron portadoras de la hemofilia; ellas transmitieron el padecimiento a diversas familias de la realeza de Europa, incluida España y Rusia. Alexis Nikolayevich Romanov, nacido en 1904, hijo del zar Nicolás II de Rusia y



Alexandra de Hasse, nieta de la Reina Victoria de Inglaterra, ha sido la persona más famosa afectada por esta enfermedad. (Castillo, 2015)

2.2 Hemofilia

2.2.1 Definición

La hemofilia, de acuerdo con la (CDC, 2020), es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada. Esto puede causar hemorragias tanto espontáneas como después de una operación o de tener una lesión.

La sangre contiene muchas proteínas, llamadas factores de la coagulación, que ayudan a detener la hemorragia. Las personas con hemofilia tienen bajos niveles del factor de la coagulación VIII (8) o del factor de la coagulación IX (9). La gravedad de la hemofilia que tiene una persona está determinada por la cantidad del factor en la sangre. Cuanto más baja sea la cantidad del factor, mayor será la probabilidad de que ocurra hemorragia, lo cual puede llevar a serios problemas de salud. (CDC, 2020)

La hemofilia es un trastorno en el que la sangre no se coagula normalmente. Los pacientes que tienen hemofilia sangran más tiempo cuando tienen una herida y pueden tener hemorragias espontáneas o posteriores a traumatismos leves (especialmente en las rodillas, tobillos y los codos). Estas hemorragias pueden ser tan graves que incluso llegan a poner en peligro su vida. Cuando los vasos sanguíneos se lesionan, el organismo normalmente repara el daño mediante la formación de un coágulo que se compone de pequeños fragmentos de células de la sangre llamadas plaquetas y de proteínas que se conocen como factores de coagulación, permitiendo la formación de un “tapón” que cierra el vaso sanguíneo roto y así se detiene el sangrado. Los factores de coagulación permanecen en un estado basal inactivo y una vez que el



vaso sanguíneo se lesiona se requiere de su activación mediante una serie de reacciones conocidas como cascada de la coagulación. Los factores que intervienen en la coagulación se enumeran del I al XIII y junto con otras proteínas, se van activando en una reacción secuencial, aunque no precisamente en el orden en que fueron numerados. Es la deficiencia de los factores de la coagulación VIII o IX, lo que genera la hemofilia. (Kathryn, 2012)

Los trastornos hemorrágicos plasmáticos se designan también con el término de hipocoagulabilidades, para diferenciarlos en bloque de las diátesis hemorrágicas debidas a alteraciones plaquetarias y vasculares. Las hipocoagulabilidades congénitas pueden deberse a un déficit en la síntesis de los factores formadores de fibrina y a un incremento anómalo de la fibrinólisis Las más frecuentes debido al déficit de los factores son la hemofilia A (déficit de factor VIII) y la hemofilia B (déficit de factor IX). (Kathryn, 2012)

2.2.2 Tipos de hemofilia

Hay varios tipos diferentes de hemofilia (CDC, 2020). Los dos siguientes son los más comunes:

- Hemofilia A (hemofilia clásica)

Este tipo es causado por una falta o disminución del factor de la coagulación VIII.

- Hemofilia B (enfermedad de Christmas)

Este tipo de hemofilia es causado por una falta o una disminución del factor de la coagulación IX.



2.2.3 Patogénesis

En términos generales, existen tres pasos que facilitan la coagulación de un vaso sanguíneo después de una lesión.

1. Vasoconstricción del vaso lesionado.
2. Activación y agregación plaquetaria para formar coágulo primario.
3. Coagulación sanguínea.

Para que se dé este último paso deben activarse de manera secuencial una serie de factores, entre ellos el VIII y el IX, que ayudan a la formación de una matriz de fibrina que permite la estabilización del coágulo y favorece la regeneración del vaso lesionado. Como se mencionó anteriormente, la hemofilia es una enfermedad de origen genético de carácter recesivo, ligada al cromosoma X, en donde diferentes mutaciones en los genes que codifican para los factores VIII y IX, para la hemofilia A y B respectivamente, producen un déficit cuantitativo o funcional de los mismos. Sin embargo, este patrón hereditario se observa en el 70 % de los pacientes, mientras que el 30 % restante se produce por una mutación de novo; en este último caso, la descendencia del individuo heredará dicha mutación con el mismo patrón recesivo ligado al cromosoma X. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Debido a este patrón de herencia, las manifestaciones hemorrágicas suelen darse casi de manera exclusiva en individuos de sexo masculino. Las mujeres también pueden manifestar la enfermedad en casos excepcionales: fenómenos de inactivación desfavorable del cromosoma X, isodisomía o la concomitancia con un síndrome Turner, entre otras situaciones. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)



2.2.4 Fisiopatología

Parte del entendimiento de la hemofilia es el conocimiento de la base de la hemostasia, proceso definido como la necesidad de mantener la integridad de los vasos sanguíneos posterior a una noxa. En consecuencia de dicha meta, existen una serie de reacciones en cadena denominada cascada de la coagulación, compuesta por distintos factores que autolimitan su funcionamiento asociado a un estado no trombogénico del endotelio. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

Cualquier daño causado en el endotelio activa el proceso hemostático por medio del factor tisular (FT), plaquetas y trombina. El complejo activador de factor X o “tenasa” está compuesto esencialmente por calcio, fosfolípido, factor VIII y factor IX (Kliegman et al., 2016). En la hemofilia, al existir un defecto de los factores VIII y IX, no existe formación de trombina y el coágulo se forma de manera inadecuada y tardía, por lo que esto predispone el sangrado. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

2.2.5 Manifestaciones clínicas

La principal manifestación clínica de la hemofilia es la hemorragia, cuyo grado depende del nivel del factor VIII o IX presente en el plasma, usualmente secundaria a traumas en sitios de localización profunda, como articulaciones, músculos y sistema nervioso central (snc), a diferencia de otras coagulopatías, como la enfermedad de Von Willebrand y disfunciones plaquetarias donde el sangrado predomina en mucosas. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

La manifestación hemorrágica más frecuente es la hemartrosis, que afecta principalmente articulaciones grandes como rodilla, codo, tobillo, hombro y cadera; de igual forma, cuando se



producen sangrados articulares recurrentes en una misma articulación, se generan cambios atróficos en la misma condición, conocida como “artropatía hemofílica”. Otras fuentes de sangrado menos comunes incluyen: SNC, sistema gastrointestinal, sistema genitourinario, mucosas nasal y oral (especialmente después de procedimientos dentales) y hematomas en vías aéreas. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

En cuanto al momento de aparición del primer episodio de sangrado, estudios de cohorte sugieren que cerca del 15 al 33 % de los pacientes lo presentan en el periodo neonatal; sin embargo, los patrones de sangrado que se encuentran en esta población difieren de aquellos que se hallan en individuos de mayor edad. En un estudio realizado por R. Kulkarni et al. en 580 neonatos entre los 0 y los 24 meses de edad, se encontró que el 75 % de los infantes fueron diagnosticados en el primer mes de edad, y el 90 %, antes de los 8 meses de edad. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Asimismo, pacientes con formas más severas de hemofilia pueden manifestarse con sangrado espontáneo, el cual puede ser severo y suele darse en etapas tempranas, incluso desde el nacimiento. Por el contrario, casos de hemofilia leve suelen pasar desapercibidos durante largos periodos de tiempo y puede que solo logren identificarse después de que los pacientes son sometidos a procedimientos quirúrgicos. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

A pesar de que las características clínicas de la hemofilia A y B son muy similares, algunos estudios sugieren que la frecuencia de los episodios hemorrágicos es menor en pacientes con hemofilia B y también sugieren que estos últimos tienen un mejor pronóstico. (Martínez



Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas
Álzate, 2018)

La severidad del sangrado es dependiente de la cantidad de factor residual correspondiente y se clasifica de la siguiente manera:

- Leve: actividad del factor de 5 % a 40 % de lo normal ($\geq 0,05$ y $< 0,40$ IU/mL).
Para que ocurra el sangrado se requiere un trauma grande o una cirugía.
- Moderado: actividad del factor de 1 % a 5 % de lo normal ($\geq 0,01$ y $\leq 0,05$ IU/mL).
El sangrado se da con traumas moderados o una cirugía.
- Severo: actividad del factor de menos de 1 % de lo normal ($< 0,01$ IU/mL). El sangrado se da de manera espontánea.

En cuanto a las mujeres portadoras del gen, la presencia de sangrado también es dependiente del porcentaje de actividad del factor, las mujeres con actividad del factor mayor a 50% no presentan síntomas, sin embargo, son transmisoras del gen. Por el contrario, las mujeres portadoras con actividad del factor menor a 50 % pueden sufrir de sangrados más severos que las pacientes sanas. La edad de inicio puede variar según la clasificación, en la hemofilia leve y moderada puede no presentarse sangrado por un tiempo prolongado si no hay factores predisponentes a este (trauma o cirugía). A diferencia de esta, en la hemofilia severa, el sangrado puede presentarse en el periodo neonatal o en el primer año de vida, en forma de hemorragias intracraneales o en lugares de procedimientos invasivos (al cortar el cordón umbilical, circuncisión, venopunción...) (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022)



Dentro de las consultas de atención en el servicio de urgencias de pacientes hemofílicos, se menciona sangrados hasta de un 35 %, traumatismos y diversas afecciones sea piel, respiratoria, digestivas, que llegan a alcanzar un 45 %. Por lo tanto, en el primer año de vida, los pacientes con hemofilia de alto grado se presentarán a un servicio de emergencias. Aquí es donde radica la importancia de la pericia clínica, ya que neonatos con importante sangrado a la hora de procedimientos mínimamente invasivos debe despertar una sospecha clínica. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022)

De la misma manera, existen sangrados de alta mortalidad como hemorragias intracraneales en pacientes infantiles, cuya presencia justifica el inicio de la sospecha diagnóstica de enfermedad hemofílica. La formación de equimosis, hematomas intramusculares, sangrado de mucosa usualmente oral, epistaxis, hematuria, sangrado a nivel digestivo son las principales manifestaciones clínicas, con el inconveniente de que diversas patologías que afecten la cascada de las coagulaciones, tales como la enfermedad de von Willebrand, fibrinógeno u otros factores de coagulación, tendrán semejanzas en sus manifestaciones. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022)

El sangrado intraarticular o hemartrosis es, por ende, uno de los síntomas más característicos de la hemofilia; el lugar más frecuente de presentación suele ser en articulaciones grandes como rodilla, hombro, codo o cadera, y cuando están presentes es necesario descartar esta patología en primer lugar. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

La historia clínica debe contener antecedentes de hemorragia, epistaxis sin causa conocida o equimosis inusuales. Se debe también examinar articulaciones en busca de edema, dolor o sensación de opresión. Al tener historia de caída se debe indagar por síntomas de



hemorragia intracraneal, tales como cefalea intensa, vómitos, somnolencia, letargo o convulsiones. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

2.2.6 Causas

La hemofilia es causada por una mutación o cambio en uno de los genes que da las instrucciones para producir las proteínas del factor de la coagulación necesarias para formar un coágulo de sangre. Este cambio o mutación puede hacer que las proteínas de la coagulación no funcionen correctamente o que directamente no estén presentes. Estos genes se localizan en el cromosoma X. Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY) y las mujeres tienen dos cromosomas X (XX). Los hombres heredan el cromosoma X de sus madres y los cromosomas Y de sus padres. Las mujeres heredan un cromosoma X de sus madres y un cromosoma X de sus padres. (CDC, 2020)

El cromosoma X contiene muchos genes que no están presentes en el cromosoma Y. Eso significa que los hombres tienen solo una copia de la mayoría de los genes del cromosoma X, mientras que las mujeres tienen dos copias. Por lo tanto, los hombres pueden tener una enfermedad como la hemofilia si heredan un cromosoma X afectado que tenga una mutación en el gen del factor VIII o del factor IX. Las mujeres también pueden tener hemofilia, pero esto es mucho menos frecuente. En esos casos, los dos cromosomas X se ven afectados, o uno es afectado y el otro no está presente o está inactivo. En estas mujeres los síntomas de la hemorragia pueden ser similares a los de los hombres con hemofilia. (CDC, 2020)

Una mujer con un cromosoma X afectado es una “portadora” de hemofilia. A veces una mujer que es portadora puede tener síntomas de hemofilia. Además, puede transmitir el



cromosoma X afectado por la mutación del gen del factor de coagulación a sus hijos. (CDC, 2020)

Aunque la hemofilia no sea hereditaria, en algunas familias no hay antecedentes médicos previos de hemofilia. A veces, hay mujeres portadoras en la familia, pero, simplemente por casualidad, no hay varones afectados. Sin embargo, a veces un bebé con hemofilia es el primero en la familia que se ve afectado por una mutación en el gen del factor de la coagulación. (CDC, 2020)

La hemofilia puede causar:

- Hemorragia dentro de las articulaciones que puede llevar a la enfermedad articular crónica y dolor
- Hemorragia en la cabeza y a veces en el cerebro, lo cual puede causar problemas a largo plazo, como convulsiones y parálisis
- La muerte puede ocurrir si la hemorragia no se logra detener o si se produce en un órgano vital como el cerebro.

2.2.7 Complicaciones

El desarrollo de los distintos tratamientos de la hemofilia ha sido considerable, a pesar de esto, las personas que sufren esta enfermedad aún son propensas a presentar las complicaciones que esta conlleva. La prevalencia y la severidad de las complicaciones de la hemofilia han cambiado drásticamente a lo largo del tiempo. En el pasado, pacientes diagnosticados con hemofilia eran tratados con donaciones de sangre que, en muchos casos, se encontraba contaminada; en consecuencia, los pacientes eran propensos a infecciones de transmisión sanguínea. A raíz de esto, durante la década de los ochenta la causa de muerte más frecuente en



pacientes con hemofilia fue el virus de inmunodeficiencia humano (VIH) y la enfermedad hepática crónica. Hoy en día a los donadores de sangre se les evalúa por patologías infecciosas más detalladamente, lo que hace que esta complicación sea más infrecuente, sin embargo, existen centros de salud donde no es posible realizar este tamizaje, por lo que esta aún se presenta. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022)

Otra de las complicaciones crónicas más frecuentes es la artropatía hemofílica, causada por hemartrosis a repetición que lleva a cambios atróficos de la articulación con sus respectivas consecuencias. La pérdida de cartílago y la erosión causan una disminución del espacio intraarticular, lo que provoca una limitación del rango de movimiento y dolor crónico de esta. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

El desarrollo de inhibidores en pacientes con hemofilia severa es una complicación importante, ya que condiciona el tratamiento. Estos son autoanticuerpos que impiden que el factor cumpla su función en pacientes con ciertos factores de riesgo, lo que causa una dificultad a la hora de la reposición sanguínea. La frecuencia de aparición de inhibidores varía dependiendo del subtipo de la enfermedad; la hemofilia A tiene una frecuencia de aparición de aproximadamente 20 % a 33 %, mientras que la de la hemofilia B es de 1 % a 6 %. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

Aunque se pueden presentar secuelas neurológicas debido a las hemorragias intracraneales que estos pacientes experimentan, estas son infrecuentes. También los pacientes con hemofilia tienen predisposición a padecer de afecciones cardiovasculares. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022)



2.2.8 Tratamiento

El tratamiento propio de la hemofilia se reduce prácticamente a la profilaxis y a la cohibición de las hemorragias, en el que ocupa el primer lugar la terapia sustitutiva. El tratamiento depende del tipo y de la gravedad de la hemofilia, y su objetivo es la prevención de las complicaciones hemorrágicas (principalmente las hemorragias cerebrales y en las articulaciones). Debe ser conducido por un equipo multidisciplinario con conocimientos suficientemente amplios de la problemática a la que se ven abocados estos pacientes.

Es importante comprender que el objetivo principal sobre el cual se enfoca el tratamiento es evitar el daño articular a largo plazo y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Adicionalmente, el tratamiento está enfocado en prevenir y tratar las hemorragias con el factor de coagulación deficiente. Para esto, en la actualidad se dispone de productos liofilizados, tanto recombinantes como derivados plasmáticos del factor viii para hemofilia A, los factores ix y vii para hemofilia B, además de complejos activados y adyuvantes, como los antifibrinolíticos.

(Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

El estándar de oro para el manejo actual de la hemofilia grave se basa en la reposición, de manera profiláctica, del factor faltante, o como tratamiento oportuno ante una situación que lo demande. De acuerdo con la gravedad de la lesión, la dosis calculada del factor viii se infunde cada 8-12 h, y el factor ix, cada 12-24 h. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

La profilaxis primaria requiere la infusión de concentrado de factor deficiente entre 2 a 3 veces por semana, iniciando a los dos años de edad, o al presentar el primer sangrado articular; mientras que la profilaxis secundaria se da luego de manifestar compromiso articular. (Martínez



Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

En la tabla 1 se enuncian los diferentes tipos de protocolos profilácticos en hemofilia. La dosis que comúnmente se emplea es de 25-40 UI / kg, 2 y 3 veces por semana, para hemofilia B y A, respectivamente (Protocolo Malmo). Sin embargo, existen otras opciones con dosis bajas: 10-20 UI / kg, dos veces por semana, las cuales se recomiendan en países con bajos recursos, con el objetivo de lograr mayor cobertura. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

A pesar de que existen diferentes protocolos para la profilaxis, es importante individualizar la elección con base a la edad, accesos venosos, tipo de sangrado, actividad y disponibilidad de concentrados del factor. Cuando se empieza a muy temprana edad, una opción es iniciar profilaxis una vez a la semana y escalar paulatinamente, dependiendo de los eventos hemorrágicos y accesos venosos. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Iniciar el tratamiento profiláctico primario a edades tempranas se estima una opción óptima, principalmente en población pediátrica con hemofilia severa, ya que trae beneficios, como disminución o cese de episodios de sangrado espontáneo, y prevención de enfermedad articular a futuro; sin embargo, la profilaxis a edades tempranas requiere un acceso venoso central, que permita las infusiones en casa, lo cual puede conducir al riesgo de infección, sepsis y trombosis. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)



En la hemofilia, además de la profilaxis y la terapia en el momento de los episodios de sangrados, es importante hacer un abordaje integral, que incluye estrategias para el control analgésico. Se ha propuesto una terapia escalonada para este fin:

1. Acetaminofén.
2. Inhibidor cox-2 o Acetaminofén + Codeína o Acetaminofén + Tramadol.
3. Morfina.

El control efectivo del dolor en esta patología es esencial en la reducción del impacto que ejerce en la calidad de vida, ya que aquel es una realidad en estos pacientes, principalmente en los que tienen hemofilia severa, el cual aumenta la carga de la enfermedad. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Otro enfoque necesario para mejorar la calidad de vida es el manejo de la sinovitis crónica en los pacientes que ya han tenido sangrados recidivantes. Estos pacientes deben recibir tratamiento específico para esta entidad, antes de seguir con el tratamiento profiláctico, para poder tener mejoría en la funcionalidad articular. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Inicialmente, se debe identificar la articulación a intervenir, que debe ser aquella que presente malestar clínicamente significativo y que haya tenido mayor que 2 sangrados en los últimos 6 meses. Luego, estos pacientes deben comenzar fisioterapia específica para las articulaciones comprometidas. El compromiso debe ser evaluado inicialmente por medio de ecografía o resonancia magnética de la articulación, la cual servirá también para el seguimiento en caso de que haya mala respuesta al manejo fisioterapéutico inicial, momento en el que se debe valorar el uso de sinovectomía radioactiva. Esta terapia es un enfoque alternativo a la cirugía en



pacientes con sinovitis con sangrado recurrente, que ha demostrado ser refractario al tratamiento intensivo con concentrados de factor de coagulación. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Es particularmente una opción terapéutica atractiva para los pacientes con inhibidores o para aquellos que tienen contraindicaciones para la sinovectomía quirúrgica. Otras terapias más convencionales son el uso de embolización angiográfica selectiva o el uso de inyecciones intraarticulares de esteroides, las cuales también deben ser tomadas en consideración cuando se esté tratando a pacientes con síntomas articulares crónicos. Por otra parte, se debe sopesar el tratamiento de la hemofilia adquirida, que consiste en la hemostasis adecuada, erradicación de los autoanticuerpos y tratar la enfermedad subyacente (cuando aplique). (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

Es importante recalcar que el reemplazo con factores exógenos de la coagulación no es efectivo cuando los títulos de anticuerpos son altos, por lo que se deben utilizar a dosis mucho más altas de lo esperado. Adicionalmente, esta terapia debe estar acompañada de corticoesteroides, ya sea solos o en combinación con agentes quimioterapéuticos, como ciclofosfamida o rituximab, para que de esta forma se logren disminuir los títulos de anticuerpos, para hacer más efectiva la terapia de reemplazo. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)

En la actualidad se está tomando más a consideración el uso de agentes bypass, que han demostrado ser superiores a la terapia estándar en estos pacientes. Sin embargo, aún se requieren más investigaciones que puedan ser extrapoladas a nuestra población con respecto al uso de estas nuevas terapias. (Martínez Sánchez, Álvarez Hernández, Ruiz Mejía, Jaramillo Jaramillo, Builes Restrepo, & Villegas Álzate, 2018)



2.2.8.1 Descripción farmacológica

Medicamentos Encontrados

2.2.8.1.1 Acetaminofén

Mecanismo de acción	Analgésico y antipirético. Inhibe la síntesis de prostaglandinas en el SNC y bloquea la generación del impulso doloroso a nivel periférico. Actúa sobre el centro hipotalámico regulador de la temperatura.
Indicaciones terapéuticas	- Oral o rectal: fiebre; dolor de cualquier etiología de intensidad leve o moderado. - IV: dolor moderado y fiebre, a corto plazo, cuando existe necesidad urgente o no son posibles otras vías.
Contraindicaciones	Hipersensibilidad a paracetamol, a clorhidrato de propacetamol (profármaco del paracetamol). Insuficiencia hepatocelular grave. Hepatitis vírica. Antecedentes recientes de rectitis, anitis o rectorragias (solo para forma rectal).
Efectos secundarios	Hepatotoxicidad, toxicidad renal, alteraciones en la fórmula sanguínea, hipoglucemia y dermatitis alérgica. Trombocitopenia, agranulocitosis, leucopenia, neutropenia, anemia hemolítica.
Dosis	Según criterio medico adaptadas a las necesidades clínicas del paciente.



2.2.8.1.2 Codeína

Mecanismo de acción	Efecto antitusígeno central, moderado efecto analgésico y sedante, antidiarreico
Indicaciones terapéuticas	- Tratamiento sintomático de la tos improductiva. - Tratamiento del dolor moderado agudo en pacientes mayores de 12 años de edad cuando no se considere aliviado por otros analgésicos como paracetamol o ibuprofeno
Contraindicaciones	Hipersensibilidad a codeína o derivados; EPOC, ataques agudos de asma, depresión respiratoria; pacientes con íleo paralítico o en riesgo; diarrea asociada a colitis pseudomembranosa causada por cefalosporinas, lincomicinas o penicilinas, ni en diarrea causada por intoxicación hasta que se haya eliminado el material tóxico del tracto gastrointestinal; niños < 12 años ; pacientes < 18 años que vayan a ser intervenidos de amigdalectomía/adenoidectomía por síndrome de apnea obstructiva del sueño, debido al incremento de riesgo de presentar reacciones adversas graves; lactancia; metabolizadores ultra-rápidos..
Efectos secundarios	Mareos, somnolencia, convulsiones; estreñimiento, náuseas, vómitos; prurito; erupciones cutáneas en pacientes alérgicos; confusión mental, euforia, disforia. A dosis elevadas: trastornos respiratorios, torácicos y mediastínicos, depresión respiratoria.
Dosis	Según criterio medico adaptadas a las necesidades clínicas del paciente.

2.2.8.1.3 Tramadol



Mecanismo de acción	Analgésico de acción central, agonista puro no selectivo de los receptores opioides μ , delta y kappa, con mayor afinidad por los μ .
Indicaciones terapéuticas	- Dolor de moderado a severo.
Contraindicaciones	Hipersensibilidad a tramadol; intoxicación aguda o sobredosis con depresores del SNC (alcohol, hipnóticos, otros analgésicos opiáceos); concomitante con IMAO o que hayan sido tratados durante las 2 sem anteriores; concomitante con linezolid; alteración hepática o renal grave; epilepsia no controlada adecuadamente con tto.; insuf. respiratoria grave; durante la lactancia si es necesario un tto. a largo plazo (más de 2 ó 3 días); para el tto. del s. de abstinencia a opioides.
Efectos secundarios	Mareos, cefaleas, confusión, somnolencia, náuseas, vómitos, estreñimiento, sequedad bucal, sudoración, fatiga.
Dosis	Según criterio medico adaptadas a las necesidades clínicas del paciente.

2.2.8.4 Morfina

Mecanismo de acción	Analgésico agonista de los receptores opiáceos μ , y en menor grado los kappa, en el SNC.
Indicaciones terapéuticas	- Tratamiento del dolor intenso. - Tratamiento del dolor postoperatorio inmediato. - Tratamiento del dolor crónico maligno. - Dolor asociado a infarto de miocardio. - Disnea asociada a insuficiencia ventricular izquierda y edema pulmonar. - Ansiedad ligada a procedimientos quirúrgicos.



	- Disnea asociada a insuficiencia ventricular izquierda y edema pulmonar.
Contraindicaciones	Hipersensibilidad conocida a la morfina. Pacientes con depresión respiratoria o enfermedad respiratoria obstructiva grave. Pacientes con asma bronquial agudo. Pacientes tratados con inhibidores de la monoaminoxidasa o durante los 14 días siguientes a la suspensión del tal tratamiento. Pacientes con enfermedad hepática aguda y/o grave. Pacientes con lesión craneal; aumento de la presión intracraneal. Pacientes en coma. Pacientes con espasmos del tracto renal y biliar. Pacientes con alcoholismo agudo. Pacientes en riesgo de íleo paralítico. Pacientes con colitis ulcerosa. Pacientes en estados de shock. En caso de infección en el lugar de inyección y en pacientes con alteraciones graves de la coagulación, la administración por vía epidural o intratecal está contraindicada.
Efectos secundarios	Confusión, insomnio, alteraciones del pensamiento, cefalea, contracciones musculares involuntarias, somnolencia, mareos, broncoespasmo, disminución de la tos, dolor abdominal, anorexia, estreñimiento, sequedad de boca, dispepsia, náuseas, vómitos, hiperhidrosis, rash, astenia, prurito. Depresión respiratoria. Retención urinaria (más frecuente vía epidural o intratecal).
Dosis	Según criterio medico adaptadas a las necesidades clínicas del paciente.

2.2.8.1.5 Factor XIII

Mecanismo de acción	El complejo factor VIII/factor von Willebrand está compuesto por dos moléculas (FVIII y FVW) con funciones fisiológicas diferentes. Cuando se perfunde en un paciente hemofílico, el factor VIII se une al factor de von Willebrand en la circulación del paciente. El factor VIII activado, actúa como
----------------------------	---



	<p>cofactor del factor IX activado, acelerando la conversión de factor X en factor X activado. Éste convierte la protrombina en trombina. La trombina convierte a su vez el fibrinógeno en fibrina, con lo que puede formarse el coágulo sanguíneo.</p> <p>Además de la función como proteína protectora del FVIII, el factor von Willebrand interviene en la adhesión plaquetaria en los lugares donde hay daño vascular y juega un papel en la agregación plaquetaria.</p>
Indicaciones terapéuticas	- Tto. y profilaxis de hemorragias en pacientes con hemofilia A (deficiencia congénita del factor VIII).
Contraindicaciones	Hipersensibilidad
Efectos secundarios	<p>Comezón o sarpullido en la piel</p> <p>Dolor articular o muscular</p> <p>Náuseas, vómito o pérdida del apetito</p>
Dosis	Según criterio medico adaptadas a las necesidades clínicas del paciente.

2.2.9 Profilaxis

La profilaxis en hemofilia consiste en la administración regular de productos terapéuticos con el objetivo de prevenir el sangrado, especialmente el articular, como potencial causa de artropatía y discapacidad. Se considera el tratamiento de elección para pacientes con fenotipo severo, lo cual incluye la hemofilia severa y algunas formas de hemofilia moderada con fenotipo severo. En este grupo de pacientes, no se recomienda el tratamiento episódico (al momento del sangrado) ya que esta modalidad, aun en dosis altas de factor, no altera la historia natural de la



hemofilia, llevando al daño musculoesquelético y a otras complicaciones derivadas del sangrado.

(Ruiz, 2021)

La profilaxis con CFC, debe ser individualizada, tomando en consideración la frecuencia de sangrados, el daño articular existente y el comportamiento farmacocinético individual, especialmente en población pediátrica. Se recomienda sea iniciada tempranamente, antes de los 3 años y antes de producirse el daño articular, cuando se define como profilaxis primaria. Las dosis y frecuencia recomendadas pueden variar según el fenotipo del paciente, el tipo de agente hemostático a utilizar y a la posibilidad de acceso al tratamiento. (Ruiz, 2021)

Durante la profilaxis, aun es motivo de debate, el nivel valle óptimo o nivel mínimo de factor circulante alcanzado después de administrar una dosis de factor. Un nivel valle de 1% pudiera no ser suficiente para prevenir sangrados en pacientes con estilo de vida activo o en quienes ya presentan artropatía. Evaluaciones realizadas a largo plazo, más de 20 años en pacientes tratados con profilaxis primaria aun en altas dosis, ha permitido identificar cierto grado de artropatía, generalmente localizada en tobillos, en una minoría de pacientes. Basado en estos hallazgos se ha sugerido mantener un nivel valle superior, cercano al 12% de actividad de factor. Sin embargo, con los CFC disponibles, la frecuencia y la dosis utilizada serían significativamente mayores, limitando su aplicación por fallas en la adherencia y el elevado costo del tratamiento. (Ruiz, 2021)

La adherencia al tratamiento profiláctico y su eficacia pueden ser afectados o limitados por el hecho de que los productos disponibles, plasma derivados o recombinantes, comparten propiedades farmacocinéticas similares, tienen una vida media ($t_{1/2}$) biológica corta y deben ser administrados por infusiones intravenosas frecuentes y en ocasiones mediante el uso de accesos venosos centrales con todas las complicaciones que esto implica. (Ruiz, 2021)



En los últimos 20 años, la posibilidad de tratamiento de la PCH se ha ampliado de manera significativa con la incorporación al arsenal terapéutico de diferentes tipos de CFC, la mayoría de origen recombinante, obtenidos en nuevas líneas celulares o modificados, con el fin de extender la vida media del FVIII o del FIX y por el desarrollo de otros agentes hemostáticos diferentes a la terapia de remplazo. (Ruiz, 2021)

Estos avances llevan a redefinir la profilaxis como la administración regular (vía endovenosa, subcutánea u otra por definirse) de un agente/agentes con el objetivo de mejorar el proceso de la hemostasia y efectivamente prevenir sangrados en PCH, permitiéndoles llevar una vida activa con calidad de vida comparable a la de una persona sin hemofilia (Ruiz, 2021)

2.2.10 Pronóstico

Sin tratamiento, el curso de la enfermedad es grave y, en casos de hemofilia grave suele ser fatal. El tratamiento insuficiente o incorrecto de las hemartrosis y hematomas recurrentes conduce a una afectación física con discapacidad grave asociada a rigidez, deformidad articular y discapacidad física. No obstante, las formas más actuales de tratamiento actuales (profilaxis precoz) previenen las complicaciones y el pronóstico es favorable. Las hemorragias, las infecciones por VIH y VHC, y las enfermedades hepáticas son las principales causas de muerte (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020).

2.2.11 Método de diagnóstico

Es importante una historia clínica detallada de los antecedentes familiares, tipo y patrón de sangrado, además del sitio de sangrado en el paciente, ya que estas situaciones pueden darnos



un diagnóstico preciso (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022).

La sospecha diagnóstica debe establecerse en todo paciente hombre con historia de sangrados y antecedentes familiares de hemofilia, con excepción de la hemofilia adquirida, donde no se presentará este hallazgo. Forma parte de las preguntas obligatorias del historial clínico la historia del parto, presencia de cesárea, uso de fórceps, instrumentación, presencia de sangrado al corte del cordón umbilical, así como sangrado posterior a la vacunación o traumas leves, y es necesario indagar en mujeres la presencia de periodo menstrual y sus características. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

2.2.12 Pruebas y exámenes

Asociado a la sospecha diagnóstica, se deben adjuntar laboratorios para guía de este, tales como conteo de plaquetas, tiempo de protrombina (TP) y tiempo parcial de tromboplastina activada (TTPa). En la enfermedad leve, los laboratorios pueden estar normales, inclusive en enfermedad moderada y severa, el conteo plaquetario y el TP pueden estar normales, pero el TTPa está prolongado. Si el TTPa se encuentra prolongado, se deben realizar exámenes en vista de determinar deficiencia de factores de coagulación o presencia de inhibidores. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

Los niveles de estos factores deben medirse en los siguientes casos:

- Pacientes masculinos con antecedentes heredofamiliares positivos: si tienen el TTPa prolongado, estos factores predicen riesgo de sangrado y el desarrollo de inhibidores.



- Mujeres portadoras confirmadas por exámenes genéticos o mujeres que probablemente son portadoras, pero no se ha logrado confirmar por genética.
- Pacientes sin historia familiar y que se sospecha hemofilia, y además que tengan prolongación del TTPa.

Un 90 % de los pacientes con hemofilia A familiar, clínica leve a moderada, presentan mutación en el gen del factor VIII. En aquellos con enfermedad severa, existe hasta un 40 %-50 % de inversión en el intrón del cromosoma 22 y un 2 %-5 % en el intrón del cromosoma 1. La hemofilia B familiar con variedad de mutaciones requiere la realización de una secuencia genética. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

La hemofilia A adquirida (HAA) debe sospecharse en pacientes con historia reciente de sangrados anormales, presencia de prolongación del tiempo de tromboplastina parcial activada o TTPa y tiempo de protrombina normal. Es de importancia sospecharlo en pacientes adultos mayores y mujeres en periparto y posparto. De la misma manera, debe descartarse uso de anticoagulantes u otros medicamentos que interfieran con esta, e iniciar estudios por enfermedades inmunitarias. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

El diagnóstico diferencial de la hemofilia abarca todas las patologías que cursan con sangrado inexplicable, dentro de las cuales están la deficiencia de diferentes factores de la coagulación, desórdenes de plaquetas, enfermedad de von Willebrand y deficiencia de fibrinógeno. La deficiencia de factor XI o hemofilia C presenta sangrados provocados y no espontáneos en diferenciación respecto de las anteriores; otro ejemplo es la deficiencia de factor



XIII, donde la hemostasia se encuentra presente de forma ineficaz. Otras deficiencias como factor V, factor VII y factor X tienen un cuadro clínico cuya característica principal son las hemorragias y forman parte del diagnóstico diferencial. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, HEMOFILIA, UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA, 2020)

La enfermedad de von Willebrand es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, en la cual ocurre disfunción de dicha proteína. Se presenta con TTPa prolongado y patrón de sangrado similar a la hemofilia. (Gallo, Castillo, Villalobos, Caro, & Arroyo, Hemofilia, una revisión de la literatura, 2022)

3. Presentación del caso

Paciente de sexo masculino de 5 años de edad, acude al servicio de emergencia acompañado por sus padres derivado por un sangramiento posterior a la exodoncia de una pieza temporal. La madre del paciente relata que existen primos del menor con hemofilia. El examen hematológico reveló una disminución del factor VIII y el TTPA aumentado. Al examen clínico, el paciente es cooperador y presenta coloración normal de su piel, hinchazón en el sitio del procedimiento y manifiesta dolor. Al examen intraoral se observa encías rosadas con signos de sangramiento, dentición mixta, caries dentinarias, higiene bucal deficiente, alto riesgo cariogénico y no presenta malos hábitos.

Paciente, con los siguientes hábitos: alimentación 3 veces por día, micción de 4-5 veces por día, defecatorio 2 veces por día, sueño 7-8 horas diarias, sin evidencia de exposición a tóxicos, que se desenvuelva en un ambiente de buenas relaciones interpersonales, sin embargo debido a la falta de educación preventiva por parte de la familia, al igual la falta de adecuación



de los entornos de desarrollo y diversión del niño, más de la ignorancia del manejo adecuado, presenta alto riesgo de procesos hemorrágicos.

Datos de identificación:

Nombre y apellido: XXXX.

Edad: 5 Años.

Fecha de nacimiento: **/**/2019.

Sexo: Masculino.

Tipo de sangre: O positivo.

Nacionalidad: Ecuatoriano.

Procedencia: Portoviejo.

Fecha de ingreso: **/**/****

Fecha de egreso: **/**/****

Diagnóstico médico presuntivo: Hemofilia.

Diagnóstico médico definitivo: Hemofilia.

Área de Salud: *****

Servicio: *****

3.1 Problemas o fenómenos observados

3.1.1 Signos y síntomas observados (directos e indirectos)

Directos:



- Sangrado bucal en sitio de exodoncia

Indirectos:

- Dolor
- Hinchazón

3.1.2 Explicación científica de fenómenos observados

- Sangrado bucal: En la cavidad bucal, la pulpa dental y el alvéolo, tienen un alto contenido de activadores de plasminógeno, lo cual puede contribuir al sangramiento después de exodoncias.

- Dolor: es la afección más frecuente luego de realizarse una extracción dental, cabe recalcar que cada persona tiene un umbral de dolor diferente.

- Hinchazón: Es una de las reacciones más inmediatas luego de una extracción dental. El área alrededor de la extracción, incluyendo las mejillas y a veces el cuello, suele inflamarse.

3.2 Ámbitos de estudio

Los ámbitos que se consideran en el estudio de caso son: Cuidados directos de enfermería al usuario.

3.3 Actores implicados

Se consideró como actores principales, al paciente de 5 años, quien presenta hemofilia, para lo cual sino recibe tratamiento a tiempo puede conllevar a dificultades sistémicas y fisiológicas en el futuro.



El personal de salud tanto de enfermería como el médico también juega un papel muy importante en este aspecto, pues son los encargados de proponer y ejecutar en plan cuidados respectivos para prevención de posibles complicaciones.

3.4 Metodología.

Esta investigación es de método ANALÍTICO –DEDUCTIVO- SINTÉTICO

Mediante el método analítico estudio minuciosamente causas y factores de la patología, a la vez conozco el tratamiento. A través del método sintético realizo la entrevista y puedo recolectar la respuesta de las manifestaciones clínica que presenta el paciente, para ir de lo abstracto a lo concreto. Y con el método descriptivo hago la recolección e interpretación de datos claro y preciso para examinar las características del problema.

La técnica de recolección de datos que se va implementar será la ENTREVISTA; ya que esta nos permitirá obtener respuestas verbales a las interrogantes planteadas sobre el problema propuesto.

3.5 Fuente de información.

Para enfatizar la aplicaciones de la investigación se realiza análisis analíticos y sintéticos de la Historia clínica del paciente, otra de la fuentes de información en bibliográfica, sitio web, aporte de informe de PDF científicos y revistas científicas auspiciados por profesional del área de salud como médicos y enfermeras.

3.6 Técnica para la recolección de información.

Entrevista a la familia del paciente y a médico especialista.



4. Intervención de Enfermería

Con un enfoque centrado en 11 Patrones Funcionales de Salud, Marjory Gordon creó un sistema que cumple con todos los requisitos necesarios para llevar a cabo una valoración enfermera eficaz. Esta establece una valoración de enfermería basada en la capacidad de funcionar facilitando la homogeneidad del trabajo enfermero. La recolección de información se realiza en base a la evaluación del estado de salud independientemente de la edad, diagnóstico o necesidad de cuidado, permitiendo estructurar y ordenar la valoración a nivel individual, familiar o comunitario y esta se puede realizar a lo largo del ciclo vital. Esta aproximación holística a la valoración funcional humana en cualquier marco y en cualquier grupo de edad, en todos los puntos de la relación salud-enfermedad incorpora los conceptos de interacción cliente-entorno, etapa de desarrollo, salud-enfermedad y cultura en la idea holística de patrones de vida dinámicos.

4.1 Identificación y priorización en base a los patrones funcionales de Marjory

Gordon

1. Percepción-manejo de la salud

Falta de conocimiento sobre el manejo de la enfermedad y prevención de complicaciones.

Déficit en higiene bucal.

Riesgo de proceso hemorrágico.

4.2 Diagnósticos de Enfermería en orden de prioridad

Patrones funcionales alterados	Diagnósticos
--------------------------------	--------------



Percepción-manejo de la salud	Déficit de conocimiento sobre la enfermedad, el tratamiento, autocuidados, prevención r/c la falta de familiaridad con la enfermedad de los padres y del paciente m/p seguimiento incorrecto de la enfermedad.
Percepción-manejo de la salud	Riesgo de déficit de volumen de líquidos relacionado con la alteración de la coagulación r/c sangrado.
Percepción-manejo de la salud	Riesgo de infección relacionado con la destrucción de tejidos r/c exposición de la herida sangrante a microorganismos patógenos.

5. Plan de cuidados.

Diagnósticos de enfermería NANDA.	Intervenciones NIC.	Resultados NOC.
<ul style="list-style-type: none"> Déficit de conocimiento sobre la enfermedad, el tratamiento, autocuidados r/c la falta de familiaridad con la enfermedad de los padres y del paciente m/p seguimiento incorrecto de 	<ul style="list-style-type: none"> Educar a los padres y al niño sobre la enfermedad. Enseñar cómo deben de actuar en caso de que vuelva a suceder. Instruir sobre cuál es el tratamiento para corregir y evitar los sangrados. 	<ul style="list-style-type: none"> Inicia un cambio en su estilo de vida, realiza correctamente los cuidados necesarios y participa en el régimen del tratamiento.



<p>las instrucciones preventivas.</p>		
<ul style="list-style-type: none"> • Riesgo de déficit de volumen de líquidos debido a la alteración de la coagulación r/c sangrado. 	<ul style="list-style-type: none"> – Toma de frecuencia cardiaca y vigilar cambio de ritmo. – Vigilar la tensión sanguínea. – Medir el balance hídrico. – Observar disminuciones de la diuresis. – Registrar el color y las características de las excretas o heces. – Observar turgencia cutánea, piel y mucosas secas. – Canalización de vía periférica. – Administración de fluidoterapia según se indique: sangre o hemoderivados. – Administración del factor VIII. 	<ul style="list-style-type: none"> • Evidencia de signos vitales estables, buena turgencia cutánea, llenado capilar rápido, pulsos periféricos fuertes y una diuresis adecuada.



<ul style="list-style-type: none">• Riesgo de infección relacionado con la destrucción de tejidos r/c exposición de la herida sangrante a microorganismos patógenos.	<ul style="list-style-type: none">– Aplicación de medidas de asepsia.– Limpieza de la herida sangrante y la cavidad bucal.– Observar la frecuencia y característica de la respiración.– Observar signo de infección.– Administración de antibióticos.– Curación y limpieza de vía periférica.	<ul style="list-style-type: none">• No presenta signos de infección y logra una curación más rápida.
--	--	--



6. Conclusiones

- La hemofilia adquirida es una enfermedad rara con mayor incidencia en varones. Suele diagnosticarse con cierto retraso ya que habitualmente el principal síntoma es una hemorragia en pacientes sin antecedentes y con un TTPa prolongado. El retraso en el diagnóstico también enlentece el inicio de la terapia hemostática pero no afecta a su duración ni a los niveles iniciales de inhibidores del FVIII.
- La rápida sospecha y el diagnóstico temprano de la hemofilia adquirida son de vital importancia en vistas a realizar un tratamiento oportuno con el objetivo de evitar sangrados graves.
- Se describieron los procedimientos terapéuticos utilizados durante manejo del paciente desde su ingreso hasta su egreso hospitalario.



7. Recomendaciones

- Que el personal de enfermería además de brindar los cuidados necesarios para la recuperación del paciente promocióne la salud y eduque sobre la enfermedad a los familiares.
- Mantener una atención eficaz con el personal médico y enfermería para trabajar en la recuperación del paciente reportando cada una de las novedades que puedan llegar a serias complicaciones.
- Fortalecer en la elaboración de los planes de cuidado basándose en la patología e identificando las principales prioridades para realizarlos y ejecutarlos.
- Al realizar un plan de cuidados se debe tener un análisis e investigación profunda de lo que se está realizando y que esta ayude a contribuir con la recuperación del paciente y prevenir complicaciones.



8. Bibliografía

- Castillo, D. (2015). Hemofilia: aspectos históricos y genéticos. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*.
- Farreras, R. (2010). *Medicina Interna, 14a Edición*. España: Ediciones Harcourt S.A.
- Gallo, S., Castillo, A., Villalobos, G., Caro, V., & Arroyo, A. (2022). Hemofilia, una revisión de la literatura. *Crónicas Científicas*.
- Ingram. (2015). The history of haemophilia. *sCIELO*.
- Iorio, Marchesini, Marcucci, Stobart, & Chan. (2011). *Concentrados de factor de coagulación administrados para prevenir hemorragias y complicaciones relacionadas con la hemorragia en personas con hemofilia A o B*. PubLMed.
- John, H., & Arthur, G. (2016). *fisiología*. España: ELSEVIER ESPAÑA S.A.
- Kathryn, W. (2012). Acquired hemophilia A. *Semin Thromb Hemost* . *sCIELO*.
- Lema Guaranga, E. R. (20 de Mayo de 2022). *dspace*. Recuperado el 14 de Febrero de 2023, de <http://dspace.unach.edu.ec/bitstream/51000/9246/1/Guaranga%20Lema%2C%20R%282022%29%20Diagn%C3%B3stico%20de%20hemofilia%20mediante%20la%20determinaci%C3%B3n%20de%20factores%20de%20la%20coagulaci%C3%B3n%20en%20pacientes%20con%20antecedentes%20gen%C3%A9ticos>
- Magg, B. (2013). Hemofilia A y B. *PublMed*.
- Mannucci, P. (2012). Ham-Wasserman Lecture Hemophilia and Related Bleeding Disorders: A Story of Dismay and Success. *sCIELO*.



Martínez Sánchez, L. M., Álvarez Hernández, L. F., Ruiz Mejía, C., Jaramillo Jaramillo, L. I.,

Builes Restrepo, L. N., & Villegas Álzate, J. D. (2018). Hemofilia: abordaje diagnóstico y terapéutico. 85-88.

Massimo, F., & Giuseppe, L. (2015). How I treat acquired factor VIII inhibitors. *sCIELO*.

Milanesio, M., Olmedo, J., Caeiro, G., Tabares, A. H., & Montivero, A. R. (2022). Hemofilia adquirida Reporte de cuatro casos. *Revista de la Facultad de Ciencias Médicas de Córdoba*.

Valderrama Vargas, Y., & Linares Ballesteros, A. (2018). Características de los sangrados en niños con hemofilia en un centro de referencia en Colombia. *Revista de la Universidad Industrial de Santander*, 20.

Zimmerman. (2013). *Hemofilia en niños*. PubMed.



9. Anexos

Tabla 1. Protocolos profilácticos en hemofilia.

Protocolo	Definición
Profilaxis episódica	A demanda Se instaura la profilaxis una vez hay evidencia clínica de sangrado
Profilaxis continua	Primaria Tratamiento continuo que se inicia en ausencia de enfermedad articular documentada y previo a un segundo sangrado articular
	Secundaria Tratamiento continuo que comienza posterior a dos o más sangrados de grandes articulaciones y previo al inicio de enfermedad articular
	Terciaria Tratamiento continuo que se inicia después del comienzo de enfermedad articular encontrada en el examen físico o radiografías
Profilaxis intermitente	Periódica Se da tratamiento menos de 45 semanas al año, buscando prevenir el sangrado

Tratamiento continuo: es un tratamiento por 52 semanas al año, cubriendo al menos el 80 % del tiempo con infusiones adecuadas.

Fuente: adaptada de Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, Key NS, Kitchen S, Llinas A, *et al.* Guidelines for the management of hemophilia. *Haemophilia*. 2013;1-47.

Tabla 2. Examen físico del paciente

Piel	Buena coloración, sin alteraciones.
Cabeza	Normo cefálica, simétrica y fontanelas normo tensas.
Ojos	Simétricos.
Boca/ nariz	Presencia de sangrado a nivel bucal
Oídos	Sin evidencia de patología.
Cuello	Sin patología aparente.
Tórax	Simétrico.
Columna vertebral	Vertebras en posición adecuada, para su edad.
Abdomen	Blando y depresible, no visceromegalias.
Extremidades superiores	Sin evidencias de patología
Extremidades inferiores	Sin evidencias de patología
Sistema musculoesquelético	Sin evidencia patológica.
Sistema neurológico	Sin evidencia patológica.



Sistema respiratorio	Sin evidencia patológica.
Sistema cardiovascular	Rítmicos y normo fonéticos.