



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA

**MEDICIÓN DEL IMPACTO DE LA PROFILAXIS EN PACIENTES  
HEMOFÍLICOS MEDIANTE LA UTILIZACIÓN DE INSTRUMENTOS EN  
REHABILITACIÓN**

**GABRIEL ERNESTO MADERA ROJAS**

Universidad Nacional de Colombia  
Facultad de Medicina  
Departamento de Medicina Física Y Rehabilitación  
Bogotá, Colombia

2016



**MEDICIÓN DEL IMPACTO DE LA PROFILAXIS EN PACIENTES  
HEMOFÍLICOS MEDIANTE LA UTILIZACIÓN DE INSTRUMENTOS EN  
REHABILITACIÓN**

**GABRIEL ERNESTO MADERA ROJAS**

Trabajo de investigación presentado como requisito parcial para optar al título de:  
**Especialista en Medicina Física y Rehabilitación**

Director (a):

Dra. Doris Valencia Valencia

Codirector (a):

Dra. Adriana Linares Ballesteros

Dra. Isabel Sarmiento

Línea de Investigación:

Hemofilia y otras discrasias sanguíneas

Grupo de Investigación:

Habilitación rehabilitación y neurodesarrollo

Universidad Nacional de Colombia

Facultad de Medicina

Departamento de Medicina Física Y Rehabilitación

Bogotá, Colombia

Año 2016



"Alegría, estudio y piedad: es el mejor programa para hacerte feliz y que más beneficiará tu alma."

*San Juan Bosco*



## **Agradecimientos**

A Dios por ser guía y sostén en todo mi quehacer profesional y por ser mi fortaleza en los momentos de debilidad, a mis padres quienes con su consejo y acompañamiento siempre estuvieron apoyándome en todo momento y a mis tutores quienes compartieron sus conocimientos que llevaron a la adquisición de nuevos aprendizajes cada día



## Resumen

**Objetivo:** Evaluar la efectividad de la profilaxis en niños con hemofilia severa (Hemofilia A y B), con menos de 2% de actividad del factor de coagulación mediante la utilización de pruebas que evalúen la calidad de vida y la salud articular

**Diseño:** Se trata de un estudio observacional retrospectivo, en el cual se revisarán las historias clínicas de un grupo de pacientes con diagnóstico de hemofilia A y B severa (menos de 2% de actividad del factor VIII y IX de la coagulación) y se les aplicara la escala HJHS, FISH y Hemoqol

**Conclusiones:** La medida de la funcionalidad utilizando la herramienta FISH , no mostro cambios significativos al empeoramiento en los pacientes evaluados, la aplicación del cuestionario de salud articular HJHS mostro en la puntuación total que los pacientes con la profilaxis mantienen su salud en las articulaciones y no progresan a artropatías severas

**Palabras clave:** hemofilia, profilaxis, artropatía hemofílica, salud articular, calidad de vida

## Abstract

**Objective:** To evaluate the effectiveness of prophylaxis in children with severe hemophilia (hemophilia A y hemophilia B) with less than 2% of clotting factor activity by the use of test that evaluate the quality of life and joint health.

**Design:** This is retrospective observational study in which the medical records of a group of patients diagnosed with severe hemophilia (less than 2% activity of factor VII and IX of coagulation) be reviewed and will apply the HJHS scale, FISH and Hemoqol

**Conclusions:** The measurement functionality using FISH tool showed no significant changes to the worsening in patients evaluated, the application of health questionnaire articulate HJHS showed in total punctuation that patients with prophylaxis maintain their health in joints and no progress to severe arthropathies

**Keywords:** hemophilia, prophylaxis , hemophilic arthropathy , joint health , quality of life

# Contenido

	<u>Pág.</u>
<b>Resumen .....</b>	<b>IX</b>
<b>Lista de graficas .....</b>	<b>XIII</b>
<b>Introducción .....</b>	<b>1</b>
<b>1. Planteamiento del problema y justificación .....</b>	<b>5</b>
1.1 Pregunta de investigación.....	5
1.2 Justificación .....	5
<b>2. Objetivos.....</b>	<b>7</b>
2.1 Objetivo general.....	7
2.2 Objetivos específicos.....	7
<b>3. Marco teórico.....</b>	<b>9</b>
3.1 Alteraciones articulares agudas .....	14
3.2 Manifestaciones clínicas y diagnostico .....	14
3.3 Objetivos del tratamiento en la hemartrosis aguda .....	15
3.3.1 Esquema terapéutico .....	15
3.3.2 Objetivos del tratamiento en los sangrados musculares.....	17
3.4 Tratamiento profiláctico en hemofilia.....	18
3.5 Impacto del especialista en medicina física y rehabilitación .....	19
3.6 Herramientas de evaluación .....	21
3.6.1 El cuestionario A36 Hemofilia-QoL:.....	21
3.6.2 Functional Independence Score in Hemophilia (FISH) – 2007 (Puntuación de Independencia Funcional en Hemofilia).....	22
3.6.3 Hemophilia Joint Health Score (HJHS) Cuestionario de salud articular.....	25
<b>4. Materiales y métodos .....</b>	<b>28</b>
4.1 Diseño del estudio .....	28
4.2 Población estudio .....	28
4.3 Criterios de inclusión .....	28
4.4 Criterios de exclusión.....	29
4.5 Impacto esperado .....	29
4.6 Fases del protocolo .....	29
4.7 Consideraciones éticas.....	30
4.8 Selección y tamaño de la muestra .....	30
4.9 Análisis de resultados .....	31
<b>5. Resultados.....</b>	<b>32</b>

---

<b>6. Conclusiones y recomendaciones.....</b>	<b>89</b>
6.1 Conclusiones .....	89
6.2 Recomendaciones .....	90
<b>A. Anexo: Acta de aprobación comité de ética.....</b>	<b>93</b>
<b>Bibliografía .....</b>	<b>103</b>

## Lista de graficas

	<u>Pág.</u>
Grafica 1: Discapacidad de los pacientes al inicio del estudio.....	32
Grafica 2: Discapacidad de los pacientes a los 6 meses.....	33
Grafica 3: Discapacidad de los pacientes a los 12 meses.....	33
Grafica 4: Comparación de los grados de discapacidad durante todo el seguimiento....	34
Grafica 5: Discriminación de la salud articular de acuerdo a la puntuación.....	35
Grafica 6: Porcentaje de los pacientes con puntuación ideal.....	35
Grafica 7: Porcentaje de pacientes con mayor afectación.....	36
Grafica 8: Inflamación codo izquierdo.....	37
Grafica 9: Inflamación codo derecho.....	37
Grafica 10: Inflamación rodilla izquierda.....	38
Grafica 11: Inflamación rodilla derecha.....	38
Grafica 12: Inflamación tobillo izquierdo.....	39
Grafica 13: Inflamación tobillo derecho.....	39
Grafica 14: Inflamación codo izquierdo.....	40
Grafica 15: Inflamación codo derecho.....	40
Grafica 16: Duración de inflamación rodilla izquierda.....	41
Grafica 17: Duración de inflamación rodilla derecha.....	41
Grafica 18: Duración de inflamación tobillo izquierdo.....	42
Grafica 19: Duración de inflamación tobillo derecho.....	42
Grafica 20: Atrofia muscular de codo izquierdo.....	43
Grafica 21: Atrofia muscular de codo derecho.....	43
Grafica 22: Atrofia muscular de rodilla izquierda.....	44
Grafica 23: Atrofia muscular de rodilla derecha.....	45
Grafica 24: Atrofia muscular de tobillo izquierdo.....	45
Grafica 25: Atrofia muscular de tobillo derecho.....	46
Grafica 26: Crepitantes del movimiento en codo izquierdo.....	47
Grafica 27: Crepitantes del movimiento en codo derecho.....	47

---

Grafica 28: Crepitantes del movimiento en rodilla izquierda.....	48
Grafica 29: Crepitantes del movimiento en rodilla derecha.....	48
Grafica 30: Crepitantes del movimiento en tobillo izquierdo.....	49
Grafica 31: Crepitantes del movimiento en tobillo derecho.....	49
Grafica 32: Perdida de flexión codo izquierdo.....	50
Grafica 33: Perdida de flexión codo derecho.....	50
Grafica 34: Perdida de flexión rodilla izquierda.....	51
Grafica 35: Perdida de flexión rodilla derecha.....	51
Grafica 36: Perdida de flexión tobillo izquierdo.....	52
Grafica 37: Perdida de flexión tobillo derecho.....	52
Grafica 38: Perdida de la extensión codo izquierdo.....	53
Grafica 39: Perdida de la extensión codo derecho.....	53
Grafica 40: Perdida de la extensión rodilla izquierda.....	54
Grafica 41: Perdida de la extensión rodilla derecha .....	54
Grafica 42: Perdida de la extensión tobillo izquierdo.....	55
Grafica 43: Perdida de la extensión tobillo derecho.....	55
Grafica 44: Dolor articular en codo izquierdo.....	56
Grafica 45: Dolor articular en codo derecho.....	56
Grafica 46: Dolor articular en rodilla izquierda.....	57
Grafica 47: Dolor articular en rodilla derecha.....	57
Grafica 48: Dolor articular en tobillo izquierdo.....	58
Grafica 49: Dolor articular en tobillo derecho.....	58
Grafica 50: Fuerza codo izquierdo.....	59
Grafica 51: Fuerza codo derecho.....	59
Grafica 52: Fuerza rodilla izquierda.....	60
Grafica 53: Fuerza rodilla derecha .....	61
Grafica 54: Fuerza tobillo izquierdo.....	62
Grafica 55: Fuerza tobillo derecho.....	63
Grafica 56: Marcha.....	63
Grafica 57: Consolidado individual.....	64
Grafica 58: Ahora nos gustaría saber quien te puso las inyecciones.....	65
Grafica 59: Aquí queremos saber algo acerca de la hemofilia y tu salud corporal...	66
Grafica 60: Y ahora preguntas sobre los sentimientos que tienes hacia tu hemofilia	67
Grafica 61: Como ha influido la hemofilia en la opinión sobre ti mismo.....	68

---

Grafica 62: Las siguientes preguntas se refieren a tu familia.....	69
Grafica 63: Y ahora sobre hemofilia y tus amigos.....	69
Grafica 64: Estas preguntas tratan de tu hemofilia y de soporte recibido.....	70
Grafica 65: Estas preguntas se refieren al tema deportes y escuela.....	71
Grafica 66: Que haces para arreglártelas bien con tu hemofilia.....	71
Grafica 67: Y tu tratamiento.....	72
Grafica 68: Que piensas acerca del futuro.....	72
Grafica 69: Que tal con las relaciones.....	73
Grafica 70: Que dirías de como esta tu salud en general.....	73
Grafica 71: Ahora nos gustaría saber quien te puso las inyecciones.....	74
Grafica 72: Aquí queremos saber algo acerca de la hemofilia y tu salud corporal...	75
Grafica 73: Y ahora preguntas sobre los sentimientos que tienes hacia tu hemofilia	75
Grafica 74: Como ha influido la hemofilia en la opinión sobre ti mismo.....	76
Grafica 75: Las siguientes preguntas se refieren a tu familia.....	76
Grafica 76: Y ahora sobre hemofilia y tus amigos.....	77
Grafica 77: Estas preguntas tratan de tu hemofilia y de soporte recibido.....	77
Grafica 78: Estas preguntas tratan de tu hemofilia y otras personas.....	78
Grafica 79: Estas preguntas se refieren al tema deportes y escuela.....	78
Grafica 80: Que haces para arreglártelas bien con tu hemofilia.....	79
Grafica 81: Y tu tratamiento.....	79
Grafica 82: Ahora nos gustaría saber quien te puso las inyecciones.....	80
Grafica 83: Ahora queremos saber algo acerca de la hemofilia y tu salud corporal...	81
Grafica 84: Ahora preguntas sobre los sentimientos que tienes hacia tu hemofilia...	81
Grafica 85: Como ha influido la hemofilia en la opinión sobre ti mismo.....	82
Grafica 86: Las siguientes preguntas se refieren a tu familia.....	82
Grafica 87: Puedo hacer cosas con mis amigos debido a mi hemofilia.....	83
Grafica 88: Estas preguntas tratan de tu hemofilia y otras personas.....	83
Grafica 89: Estas preguntas se refieren a la escuela/ guardería.....	84
Grafica 90: Y tu tratamiento.....	84
Grafica 91: Que dirías de como esta tu salud en general.....	85





# Introducción

La historia natural de la hemofilia severa se ha ido transformando radicalmente gracias a la profilaxis en las últimas tres a cuatro décadas a nivel mundial

Estudios recientes describiendo el patrón de sangrado en pacientes en profilaxis mostraron que las frecuencias de sangrado en estos pacientes eran bajas de 0 a 1 por año en comparación con 20 a 30 por año en pacientes que no tienen acceso a la profilaxis

Con base en el conocimiento de que las hemorragias recurrentes en las articulaciones (hemartrosis) inician una secuencia de eventos que conduce a un daño articular progresivo y el desarrollo posterior de la artropatía hemofílica en 90% de los pacientes con hemofilia severa la prevención de hemorragias parece ser de gran importancia

Los beneficios de la profilaxis han sido demostrados en numerosos estudios retrospectivos de observación, informe de casos y estudios comparativos y probados mediante ensayos multicéntricos

A pesar de que se ha establecido claramente que el tratamiento profiláctico mejora de manera conjunta la incidencia de sangrado en todos los sistemas; los resultados de estudios a largo plazo en el sistema musculoesquelético son escasos

El impacto a largo plazo de las hemartrosis repetidas y el riesgo asociado de daño en las articulaciones aumenta proporcionalmente con el número de episodios de sangrado.

Como el desarrollo de la artropatía hemofílica es un proceso continuo durante la infancia y la adolescencia, las anomalías en las articulaciones pueden ser mínimos en el examen físico en niños muy pequeños de allí la importancia de tener herramientas (clinimetría) que evalúen con exactitud las condiciones articulares de estos pacientes

En el cuidado de los pacientes con hemofilia, la medición del deterioro y la capacidad funcional son reconocidas como aspectos muy importantes, con el fin de evaluar y

monitorear el estado de las articulaciones, así como para determinar y evaluar las intervenciones terapéuticas que se realicen

Con el tratamiento profiláctico se han desarrollado herramientas más sensibles y discriminantes que nos permiten detectar los primeros cambios que se pueden dar al inicio de la disfunción de la articulación

Se debe hacer una medición específica y detallada de las limitaciones funcionales de los pacientes con hemofilia

En la actualidad en el área de la medicina física y rehabilitación la utilización de la clinimetría es de suma importancia para determinar factores pronósticos y de igual manera se utiliza como método para verificar la eficacia de las distintas alternativas terapéuticas, en este caso se utilizaron herramientas que nos permitieron determinar la eficacia de la utilización de profilaxis en mejorar la calidad de vida y la salud articular en pacientes con hemofilia

Una revisión de la literatura que se hizo en el año 2002 encontró 34 instrumentos diferentes para valorar la salud funcional en pacientes con hemofilia, de los cuales 33 fueron clasificados de acuerdo a la Clasificación Internacional de Función (CIF), sin embargo se determinó que muchos de estos tenían malas propiedades psicométricas, concluyendo que instrumentos de clinimetría fiables validados para pacientes con hemofilia y que fueran sensibles al cambio fueron muy pocos

La medición de la salud de las articulaciones es de gran importancia en la evaluación de los individuos con hemofilia; el HJHS (escala de salud articular en hemofilia) es una herramienta de puntuación internacional que es sensible al cambio, fiable, válido y económicamente fiable

El grupo internacional de estudio de la profilaxis de la federación mundial de hemofilia formó un grupo de trabajo de expertos conformado por fisioterapeutas y Médicos de rehabilitación en el año 2002, en el cual desarrollaron esta escala para valorar la salud articular que consta de 11 ítems en donde se valora el deterioro de seis articulaciones: las rodillas, los codos y los tobillos

En estudios que se hicieron en Montreal y Toronto se determinó una fiabilidad entre observadores de 0.83 con un coeficiente test- retest de 0.89

Para medir la funcionalidad de los pacientes se recomienda la utilización de la puntuación de la independencia funcional de la hemofilia (FISH) en la cual se valora la realización de actividades de la vida diaria (aseo, comer, bañarse y vestirse), transferencias (silla y suelo) y movilidad (caminar, subir escaleras)

Además la federación mundial de hemofilia propone aplicar el Hemoqol en el cual se valora distintos aspectos de la calidad de vida de estos pacientes encaminado a conocer sus necesidades teniendo en cuenta aquellas cuestiones que más preocupan e interesan al paciente con hemofilia

El reciente desarrollo de estas herramientas de medición-hemofilia específica ofrece interesantes oportunidades para los médicos a comprender mejor la naturaleza de las deficiencias y las limitaciones funcionales que pueden afectar a las personas con hemofilia.

Mediante este trabajo procuramos concientizar a todo el personal que se encarga de la atención de los pacientes con hemofilia acerca de la utilización de estas herramientas y de esta manera permitir la comparación de los distintos regímenes y programas de tratamiento, en donde la profilaxis con el factor de coagulación deficiente se convierte en la alternativa de tratamiento ideal para prevenir la aparición de artropatía, que se constituye en la principal causa de deterioro funcional de estos pacientes



# 1. Planteamiento del problema y justificación

## 1.1 Pregunta de investigación

¿Cuál es la efectividad de la profilaxis en niños y adultos con hemofilia A y B severa medida con instrumentos que valoran la calidad de vida y la salud articular?

## 1.2 Justificación

La hemofilia es el defecto genético de la coagulación más frecuente, su incidencia es de 1:5000 a 10000 nacidos vivos. La profilaxis con concentrados de factor es considerada la terapia óptima para los pacientes con hemofilia severa sin inhibidor. El costo de la terapia de profilaxis es elevado y por ello es necesaria la evaluación objetiva de su efectividad.

La complicación más frecuente en hemofilia severa es la aparición de artropatía, los programas de profilaxis primaria han mostrado aparición más tardía y menos severa de esta complicación y en aquellos pacientes con daño articular detención del mismo. La prevención o demora en la aparición de la artropatía es un objetivo del tratamiento de los pacientes con hemofilia. (Raffini L.2007)

En Colombia se inició profilaxis continua a los niños con diagnóstico de hemofilia hace alrededor de 12 años, a la fecha no hay publicaciones de los resultados de los beneficios de estos programas de profilaxis en niños con hemofilia severa.

Mediante este trabajo el especialista en Medicina Física y Rehabilitación tendrá unas nuevas herramientas encaminadas a la valoración de la salud articular de los pacientes y de igual manera valorar la funcionalidad, encaminado a mejorar las condiciones de salud de y aportamos nuevas estrategias al manejo multidisciplinario de los pacientes con hemofilia

De igual manera establecemos pautas que nos permiten intervenir adecuadamente la enfermedad para mejorar la calidad de vida y evitar o mitigar los desenlaces no deseados en esta población

## **2. Objetivos**

### **2.1 Objetivo general**

Evaluar la efectividad de la profilaxis en niños con hemofilia severa (Hemofilia A y B), con menos de 2% de actividad del factor de coagulación mediante la utilización de pruebas que evalúen la calidad de vida y la salud articular

### **2.2 Objetivos específicos**

- Caracterización osteoarticular de la población pediátrica en profilaxis.
- Evaluar la salud articular con herramienta de HJHS
- Valorar y entrenar al especialista en Medicina Física y Rehabilitación en los distintos apartados que componen la herramienta HJHS
- Adoptar la herramienta HJHS como criterio de vigilancia de la salud articular dentro del quehacer del especialista en Medicina Física y Rehabilitación
- Evaluar la calidad de vida con herramienta de HEMOQOL
- Evaluar funcionalidad con la herramienta FISH
- Fomentar el manejo interdisciplinario entre distintas especialidades en los pacientes con hemofilia



### **3.Marco teórico**

La Hemofilia es una patología que afecta a la coagulación de la sangre debido a la deficiencia de factor VIII (FVIII) en la Hemofilia A y de factor IX (FIX) en la Hemofilia B. La frecuencia de esta enfermedad es baja por lo que se la considera una enfermedad rara ya que se produce en 1 de cada 6.000 nacidos vivos en Hemofilia A y en 1 de cada 30.000 en Hemofilia B. (Rodríguez-Merchán.2000)

La hemofilia se caracteriza por presentar manifestaciones de episodios hemorrágicos y daño articular los cuales se pueden presentar en distintos fenotipos en función de su gravedad. Así, hay pacientes que presentan un fenotipo leve (enfermos leves) que significa que presentan entre un 5 y un 40% de factor si se compara con una persona sana; otros presentan un fenotipo moderado (enfermos moderados) ya que sus niveles de factor están entre el 1 y el 5% del normal y, por último, están los pacientes graves que presentan menos del 1% del nivel normal. (Rodríguez-Merchán.2000)

La Hemofilia es una enfermedad hereditaria ligada al sexo (cromosoma X) por lo que la transmiten las mujeres (portadoras) y la padecen los hombres debido a la dotación de dos cromosomas X (XX) de la mujer y una dotación XY en el hombre. La transmisión es recesiva y no dominante ya que puede que no aparezca en una generación siguiente (salto de generación), y sí aparezca en otra generación posterior. (White GC.2001)

Las manifestaciones hemorrágicas pueden ser espontáneas o debidas a algún tipo de traumatismo. De esta manera se pueden dar hemorragias articulares, las musculares y las de otra índole que, en ocasiones, pueden ser graves, como las del Sistema Nervioso Central.

La hemorragia recidivante (la que se repite) sobre una misma articulación si no se recibe el tratamiento adecuado hematológico y rehabilitador, puede dar lugar a secuelas altamente invalidantes (artropatía hemofílica). (White GC.2001)

En Hemofilia, las lesiones pueden ser poliarticulares e implicar graves trastornos biomecánicos que provocan dolor e impotencia funcional afectando a la calidad de vida del paciente en mayor o menor grado.

Por su parte las hemorragias musculares ocurren cuando los capilares de los músculos se lesionan. Algunas veces, la causa es traumática o iatrogénica (inyecciones intramusculares), pero en otras ocasiones ocurren espontáneamente.

Los grupos musculares afectados van a reaccionar con una contracción que altera la funcionalidad de las articulaciones de las que son los elementos motores. La idea fundamental en el tratamiento de la Hemofilia es remplazar o suplementar, con un factor de la coagulación exógeno, la deficiencia en el paciente, con el fin de prevenir o solventar un episodio de sangrado agudo. (Roosendaal G.2008)

Se utilizan los factores plasmáticos, que se derivan de plasma humano, y los factores recombinantes, que se derivan de células de mamífero por técnicas de ingeniería genética. Ambos tipos de factor son, hoy día, muy seguros y eficaces. La manera en que se debe abordar el tratamiento de la hemofilia esta basado en dos formas.

Una es el tratamiento a demanda, es decir, aquel en el que se administra factor cuando se produce un determinado episodio hemorrágico hasta que se resuelve con las dosis adecuadas. El otro tipo de tratamiento es el de profilaxis en el que se administra el factor, dos o tres veces a la semana, de forma preventiva, lo que permite integrar al niño en su entorno, tener una actividad física y deportiva dentro de una vida de relación correspondiente a su edad, así como permitirle realizar sus actividades de la vida diaria sin ningún tipo de restricción. (Tagliaferri A.2011)

Los actuales tratamientos para la Hemofilia, si bien son muy eficaces y seguros, presentan una importante complicación como es la aparición de los inhibidores de los factores de la coagulación.

El desarrollo de estos anticuerpos condiciona la calidad de vida de los pacientes ya que el tratamiento disponible para la enfermedad resulta ineficaz. Por otro lado, también tiene importantes consecuencias socio-económicas, ya que aumenta de forma sustancial el costo del tratamiento antihemofílico por ser necesaria una gran cantidad de factor para los protocolos de “borrado” del inhibidor mediante inmunotolerancia y por la utilización de otros productos de vía extrínseca más costosos y menos eficaces. (Keeling D.2008)

Sobre la base de los diferentes estudios realizados, se estima que el desarrollo de inhibidores (que pueden ser de alta o de baja respuesta) ocurre, con mayor frecuencia, en personas que padecen Hemofilia severa o moderada siendo en Hemofilia A hasta el 30% y en Hemofilia B hasta el 8%. Cuando los inhibidores tienen un título bajo, su presencia suele ser transitoria y terminan por desaparecer tras el tratamiento continuado con factores de la coagulación o tras el tratamiento con cantidades crecientes del mismo concentrado de factor que ha producido estos inhibidores.

Sin embargo, si su título es muy alto suelen ser anticuerpos con una gran actividad, en cuyo caso estos pacientes se tratan con agentes de vía extrínseca de la coagulación como es el factor VII activado recombinante, los concentrados de complejos protrombínicos activados y, recientemente con muy buenos resultados, con factores plasmáticos que se co-purifican con el factor de von Willebrand. (Collins PW.2011)

Aunque ya en menor grado que hace unas décadas, la artropatía hemofílica sigue siendo la principal secuela en las articulaciones de los pacientes con Hemofilia, como consecuencia de sangrados recidivantes en la misma articulación. Es la principal causa de morbilidad y disminución de la calidad de vida de los pacientes con Hemofilia grave A o B.

Los continuados hemartros, especialmente cuando no se lleva a cabo profilaxis o no se dispone del tratamiento sustitutivo a tiempo, conducen, en primera instancia, a una

sinovitis y después a una artropatía degenerativa irreversible. En pacientes con una determinada edad la artropatía es algo habitual, mientras que en pacientes que comenzaron a utilizar los mejores tratamientos hematológicos hace ya casi dos décadas, como es el tratamiento preventivo continuado (profilaxis), la incidencia es mucho menor e incluso no llega a desarrollarse, que es en definitiva el objetivo de dicho tratamiento: la prevención de la artropatía. (Collins PW.2011)

En los pacientes con hemofilia el 80% de las hemorragias son articulares (Rodríguez-Merchan, 2006). En estos pacientes el tobillo tiende a sangrar en la primera infancia (Rodríguez-Merchán, 2006) y es la articulación que más comúnmente sufre artropatía durante la adolescencia

La hemartrosis y la inflamación sinovial crónica resultante impactan de manera negativa en la recuperación de la movilidad y funcionalidad del tobillo, debido a la destrucción gradual de cartílago, afectando posteriormente la articulación subastragalina y causando deterioro progresivo (artropatía hemofílica).

Las hemartrosis repetidas son dolorosas, disminuyen el rango de movimiento y pueden conducir a alteraciones funcionales que terminan en discapacidad y problemas psicosociales (Panicker, Warriar, Thomas y Lusher, 2003).

La hemorragia articular que se desarrolla en el tobillo va a estar dada por ser una articulación que soporta peso la cual va a llevar a una inflamación sinovial, que surge cuando se produce en el mismo hemartrosis y sinovitis hemofílica (Valentino, Akobian, y Enockson, 2008)

Por todo lo anteriormente planteado a parte del tratamiento hematológico, la rehabilitación tiene un papel muy importante en ese objetivo. El proceso rehabilitador se trata de la recuperación física, psíquica, social y laboral del paciente, es decir, de su recuperación global, mediante un trabajo multidisciplinar en el que una parte del proceso es la fisioterapia, que se ocupa de la recuperación física.

Es por ello, que la rehabilitación en sus distintas facetas, preventiva, terapéutica y de mantenimiento en todos los procesos musculoesqueléticos ya sean agudos o estén en

fase de secuelas, requiere una coordinación multidisciplinar entre médicos (hematólogos y rehabilitadores), fisioterapeutas, enfermeras, trabajadores sociales, etc., siendo esto imprescindible para el éxito en el aumento de la calidad de vida de los pacientes. Con sus medidas de prevención y terapia física, junto con el tratamiento psicológico, forma parte del tratamiento integral de estos pacientes. (Querol F.2001)

La medicina física y rehabilitación tienen por objeto evaluar, diagnosticar, prevenir y tratar la discapacidad en los pacientes hemofílicos. En otras palabras, su objetivo es mantener el mayor grado de capacidad funcional e independencia en los pacientes que sufren de hemofilia, o para devolverlos a ese estado.

El examen físico del aparato locomotor en un paciente con hemofilia requiere una evaluación completa de las cuatro extremidades y la columna vertebral, así como de cualquier posible cambio biomecánicos a los pies.

La evaluación clínica, sistemas de puntuación y pruebas de diagnóstico por imagen son importantes para establecer el diagnóstico y la interpretación de criterios universales

Las terapias físicas, junto con el reemplazo de factor de coagulación, ha revolucionado el manejo de estos pacientes en los países desarrollados y redujeron las tasas de morbilidad / mortalidad.

Los objetivos del tratamiento conservador y de rehabilitación son reducir el dolor, reducir el sangrado, mejorar la función articular y muscular y reducir el impacto de la discapacidad.

También es necesario fomentar el ejercicio físico regular, puesto que ayuda a los pacientes a mantener una buena salud física en general. Se ha demostrado que la actividad física es un factor protector frente al desarrollo de sangrado en los músculos y articulaciones, y los avances en la hematología profiláctica en el tratamiento de la hemofilia, han contribuido a mejorar el pronóstico de la enfermedad

Como se mencionó anteriormente, la hemorragia es el principal síntoma de la hemofilia. De las hemorragias, las más frecuentes son las que afectan al sistema músculo-esquelético.

Estos son la principal causa de morbilidad en los pacientes hemofílico, y tienen un gran impacto en su calidad de vida. Los signos y síntomas más comunes incluyen sangrado (hemartrosis) intra-articular, sinovitis, daño al cartílago articular, quistes subcondrales y intraósea, contusión muscular y pseudotumores hemofílicos

Los objetivos de los equipos multidisciplinares de asistir a los pacientes con hemofilia es unificar los criterios e insistir en la importancia tanto de examen clínico y de imagen en las primeras etapas de la artropatía hemofílico.

### **3.1 Alteraciones articulares agudas**

La hemofilia es considerada una enfermedad de base hematológica y clínica ortopédica, por ello actualmente el tratamiento de la misma esta centrado en la prevención de la lesión y en mantener, en condiciones optimas, el aparato locomotor, tratando de potenciar al máximo sus recursos y, si la lesión tiene lugar, tratarla de forma eficaz y precoz para evitar secuelas, acortando así periodos evolutivos y hospitalizaciones.

En la Hemofilia severa (nivel de factor <1%) son características las hemorragias articulares o hemartrosis ante mínimos traumatismos, que incluso pueden pasar inadvertidos al paciente, denominándose entonces espontáneas. Éstas se pueden presentar en cualquier articulación aunque se localizan con mayor frecuencia en articulaciones móviles o diartrosis como la rodilla, tobillo y codo, siendo la articulación de la rodilla la más afectada.

Cuando una articulación sangra de forma recurrente se afecta toda la estructura articular, evolucionando progresivamente hacia la artropatía hemofílica que es la destrucción articular en un mayor o menor grado, (Roosendaal G.2008)

### **3.2 Manifestaciones clínicas y diagnostico**

Clínicamente la hemartrosis puede ser:

- Menor (leve): Se caracteriza por dolor leve, inflamación mínima, escasa pérdida de función y resolución en 24-48 horas.

- Mayor (grave): Caracterizada por dolor intenso, derrame evidente y/o a tensión, limitación funcional con postura antiálgica en flexión y no resolución en 24 horas.

El diagnóstico de hemartrosis grave o leve en una articulación sana es muy importante ya que comporta pautas de tratamiento específicas; por el contrario, si no se valora y trata correctamente puede provocar la recidiva hemorrágica en dicha articulación dando lugar a la llamada “articulación diana” que presenta un alto riesgo de secuelas invalidantes. La información al paciente y a su familia es primordial para que adquieran un correcto conocimiento de su enfermedad y así detectar rápidamente los signos y síntomas de la hemorragia, aplicando el tratamiento sustitutivo de manera inmediata y precoz, lo que va a disminuir la gravedad del episodio

### **3.3 Objetivos del tratamiento en la hemartrosis aguda**

Los objetivos del tratamiento cuando se desarrolla sangrado articular deben ir encaminados a evitar el dolor y la recidiva, recuperar la amplitud articular previa a la hemartrosis y evitar el flexo, lograr potenciar la musculatura y por último lograr la reintegración progresiva del paciente a la actividad física habitual.

Se deben tener en cuenta los siguientes factores:

La edad del paciente si es niño, adolescente o adulto, el tipo de severidad ya sea grave, moderada, leve, o presencia de inhibidores, además de la localización si el sangrado fue en el miembro superior o miembro inferior (articulaciones de carga). (Richards M.2007)

#### **3.3.1 Esquema terapéutico**

*Reposo articular: Inmovilización*

Es recomendable la utilización de férulas en hemartros graves y vendaje compresivo almohadillado en hemartros moderados o leves, respetando durante 24-48 horas la posición antiálgica de flexión y rotación externa de la extremidad afectada.

Se evaluará y se modificará la posición cada 24 horas con el fin de adoptar la situación funcional lo antes posible. (Querol F.2001)

#### *Artrocentesis*

Se trata de aspirar la sangre intraarticular y está indicada en hemartrosis graves a tensión y tiempo de evolución inferior a 48 horas. Es un procedimiento terapéutico de uso restringido que requiere una valoración conjunta con el hematólogo y precisa ineludiblemente la infusión previa con concentrados del factor deficitario.

Se consigue mayor efectividad y menor riesgo cuanto más próxima se realice la aspiración al tratamiento hematológico.

En general, existe mejoría clínica inmediata del dolor mecánico provocado por la hiperpresión del sangrado intraarticular. En las hemartrosis a tensión no suele existir duda respecto a la evacuación del derrame, excepto la contraindicación hematológica; en las moderadas o menos evidentes es de gran utilidad la ecografía porque permite valorar y cuantificar la hemorragia. Los pacientes con inhibidor requieren ingreso hospitalario. (Querol F.2001)

#### *Ejercicios isométricos*

Comienzo precoz de este tipo de ejercicios siempre que su realización no provoque dolor; su realización permite respetar el reposo articular y son efectivos para frenar la amiotrofia refleja que provoca el derrame y la inmovilización. Están indicados en periodos cortos de tiempo y repeticiones seriadas a lo largo del día. (Querol F.2001)

#### *Crioterapia*

La utilización del frío (bolsas de hielo) está justificada especialmente durante el inicio de las lesiones agudas musculoesqueléticas, en periodos cortos de tiempo y no en contacto con la piel; tiene efecto antiinflamatorio y analgésico. (Querol F.2001)

### *Ortesis*

Las articulaciones que han sufrido hemartrosis pueden beneficiarse de determinadas ayudas ortésicas que impiden y/o facilitan una movilidad o carga controlada. (Querol F.2001)

### **3.3.2 Objetivos del tratamiento en los sangrados musculares**

Estos se pueden dividir en Inmediatos los cuales se centran en parar la hemorragia y controlar el dolor; y posteriores que se centran en restablecer la función y controlar el dolor

En la fase aguda del sangrado se recomienda seguir las siguientes pautas:

Iniciar tratamiento sustitutivo, el cual se administra de forma precoz para acelerar la resolución del hematoma y evitar la aparición de complicaciones. Se continúa hasta la total recuperación de la función muscular. El control ecográfico confirma su resolución. (Roosendaal G.2008)

Procurar la Inmovilización del musculo que sangra el cual se mantendrá en reposo absoluto respetando durante los primeros días la postura antiálgica en flexión, intentando reducirla paulatinamente con férulas progresivas y bien almohadilladas como en el caso del hematoma gemelar o en el caso de los músculos flexores del antebrazo donde se puede ver comprometida la función de la mano.

En el hematoma del músculo psoas puede ser necesaria la utilización de una tracción blanda percutánea que actúa como tratamiento postural, más que ejerciendo la función de elongación. (Roosendaal G.2008)

En los hematomas esta contraindicada la aspiración o exploraciones quirúrgicas evacuadoras, salvo complicaciones neurovasculares graves.

En la fase subaguda se recomienda seguir las siguientes pautas:

Iniciar ejercicios isométricos del grupo muscular antagonista (de acción contraria al afectado) y posteriormente del músculo afectado cuando el dolor lo permita., se igual manera se debe realizar tratamiento postural intermitente en *decúbito-prono* en caso de afectación de la extremidad inferior, para facilitar la extensión de cadera y rodilla.

También esta recomendada la electroestimulación para la amiotrofia, ejercicios activos con resistencia de la extremidad contralateral, ejercicios globales de extremidades superiores, férula postural de mantenimiento en el hematoma gemelar y en el hematoma de los músculos flexores de muñeca, con cambios progresivos en cortos periodos de tiempo hasta conseguir la posición neutra de la articulación, inicio de la marcha en carga parcial con ayuda de bastones. Y aplicación de ultrasonidos pulsátiles para la reabsorción del hematoma, previa confirmación ecográfica de la fase mixta del mismo. (Roosendaal G.2008)

### 3.4 Tratamiento profiláctico en hemofilia

*Profilaxis* se define como “la administración de factor con anticipación y para prevenir una hemorragia”. El uso más común de este término, se refiere a la *profilaxis a largo plazo para prevenir la artropatía hemofílica*. (Roosendaal G.2007)

**Profilaxis primaria:** Pacientes afectados de hemofilia A o B severa (con factores por debajo de 1% en sangre), luego del primer episodio de hemorragia mayor o articular.

**Profilaxis secundaria:** Pacientes afectados de hemofilia A o B severa mayores de dos años de edad y menores de 18, que presenten mas de dos hemorragias articulares, en una o mas articulaciones blanco y sin secuelas articulares graves.

**Tratamiento:** hemofilia A: Factor VIII, infusión endovenosa de entre 20 y 40 UI/kg de peso, tres veces por semana.

Hemofilia B: Factor IX, infusión endovenosa de entre 30 y 50 UI/kg de peso, dos veces por semana. (Roosendaal G.2007)

### **Beneficios de la profilaxis:**

- Prevención de la artropatía crónica y de sus secuelas
- Prevención de la hemorragia intracraneal y otras hemorragias graves
- Prevención del dolor y del sufrimiento.
- Mejoría en la movilidad.
- Mejoría de la calidad de vida del paciente / familia.
- Mejoría del rendimiento escolar y la empleabilidad.
- Permite la participación en actividades deportivas y recreativas
- Reducción en los costos sociales a largo plazo mediante la prevención de la discapacidad, mejoría en los resultados de salud y maximización del potencial humano. (Roosendaal G.2007)

## **3.5 Impacto del especialista en medicina física y rehabilitación**

El examen físico de los pacientes debe ir encaminado a prestar especial atención a la gama de la movilidad articular, a la fuerza muscular, a la presencia de sinovitis, a cualquier articulación la inestabilidad y a la presencia de deformaciones axiales, así en cuanto a los cambios biomecánicos a los pies, las desviaciones de la columna o cualquier discrepancia en la longitud de pierna.

Por lo tanto, el tratamiento tiene como objetivo prevenir lesiones musculoesqueléticas y mantener el aparato locomotor en óptima condición.

Los hematólogos, especialistas en rehabilitación y los cirujanos ortopédicos de todo, en conjunto, tienen un papel central en los aspectos de diagnóstico y terapéuticos relacionados con el aparato locomotor en pacientes con hemofilia.

Está bien establecido que los beneficios de medicina física las personas con hemofilia mediante la protección de los sistemas musculoesquelético sistema de sangrado repetido.

La rehabilitación, junto con la terapia de reemplazo de factor de coagulación, tiene revolucionado el tratamiento conservador de éstos pacientes en los países desarrollados y redujeron su morbilidad / mortalidad las tasas.

Los especialistas en rehabilitación tienen varias funciones en el tratamiento de pacientes con hemofilia, que se resumen de la siguiente manera:

- El sangrado y sus consecuencias musculoesqueléticas debe ser evitado.
- El aparato locomotor debe mantenerse en condiciones óptimas con el fin de prevenir las lesiones agudas.
- La prevención es especialmente importante para los niños que están sometidos a la profilaxis primaria con algunas hemorragias. Los pacientes deben ser animados a evitar el sobrepeso.
- Los pacientes deben ser educados y animados a realizar la actividad física, de acuerdo con su la edad y características físicas. Ellos deben ser asesorados sobre el tipo de ejercicio, su intensidad, duración y la frecuencia y las precauciones que deben tomarse en cuenta.
- Un examen físico de rutina de los pacientes deben ser realizado con el fin de obtener un adecuado historial clínico, se deben hacer controles por lo menos cada 6 meses, esto permitirá la detección de signos para determinar los daños y lesiones que está ocurriendo.
- Cualquier daño o lesiones musculoesqueléticas deben ser diagnosticadas y tratadas a tiempo y con eficacia, cuando aparecen, con el fin de evitar consecuencias y secuelas y así acortar el tiempo de hospitalización.
- Un tratamiento postoperatorio temprano individualizado debe ser diseñado para lograr el máximo la recuperación funcional posible en pacientes sometidos Cirugía ortopédica.
- Las consecuencias y secuelas derivadas de daños o lesiones, que no se han curado, deben ser tratadas y manejadas a tiempo, por ejemplo, los pacientes que han perdido la movilidad de las articulaciones y sufren hipotrofia muscular como consecuencia del daño articular en un estado avanzado.
- Las dificultades de la experiencia en sus pacientes para participar en actividades de la vida diaria y participar en la sociedad debe ser manejado, de modo que mantengan la más alta posibles niveles de independencia y autonomía.

Los objetivos del tratamiento de daños en el aparato locomotor deben ir encaminados a

- Aliviar el dolor
- Recuperar el rango de movimiento en la articulación
- Prevenir la atrofia muscular
- Mejorar la fuerza muscular
- Recuperar la propiocepción
- Prevenir las secuelas y deformidades
- Mejorar las capacidades funcionales
- Mantener un patrón apropiado de movimientos para caminar
- Reducir la frecuencia de hemorragias articulares
- Mejorar la calidad de vida.

## **3.6 Herramientas de evaluación**

### **3.6.1 El cuestionario A36 Hemofilia-QoL:**

NOMBRE: Cuestionario específico para la Evaluación de la Calidad de Vida Relacionada con la Salud en Adultos con Hemofilia

AUTORES: Remor E

REFERENCIA: Haemophilia. 2005 Nov;11(6):603-10

CONCEPTOS MEDIDOS: Calidad de Vida Relacionada con la Salud o Salud Percibida

NUMERO DE ITEMS: 36

ENFERMEDAD: Sangre, órganos hematopoyéticos y trastornos mecanismo inmune

DIMENSIONES: Salud física, actividades diarias, articulaciones, dolor, satisfacción con el

tratamiento, dificultades con el tratamiento

POBLACION: todos los géneros

MEDIDAS: psicométrico

El cuestionario A36 Hemofilia-QoL es un instrumento específico para la evaluación de la calidad de vida en pacientes con hemofilia, desarrollado y validado al español durante el período 2001-2005, siguiendo las directrices internacionales para la construcción de instrumentos de evaluación aplicados al ámbito de la calidad de vida.

La ventaja de los instrumentos de medida específicos, como el A36 Hemofilia-QoL, reside en el hecho de que su contenido es más adecuado para los pacientes con una enfermedad determinada, en nuestro caso la hemofilia

Dichos instrumentos específicos dirigen sus preguntas a aspectos relevantes para la enfermedad, además de tener en cuenta aquellas cuestiones que más preocupan e interesan al paciente con hemofilia

La utilidad y validez del cuestionario A36 Hemofilia-QoL como una herramienta adecuada para la evaluación de la calidad de vida en la población adulta con hemofilia.

### **3.6.2 Functional Independence Score in Hemophilia (FISH) – 2007 (Puntuación de Independencia Funcional en Hemofilia)**

AUTORES:

Poonnoose PM, Padankatti S, Macaden AS, Srivastava A; Christian Medical College, Vellore, India.

La puntuación de la Independencia Funcional en Hemofilia (FISH) fue desarrollada como una herramienta de evaluación basada en el desempeño para medir objetivamente la capacidad funcional de un individuo.

Su objetivo es medir lo que la persona con discapacidad en realidad hace, no lo que debería ser capaz de hacer, o podría ser capaz de hacerlo si las circunstancias fueran diferentes, o cree que puede hacer.

También se puede utilizar para evaluar el cambio en la independencia funcional con el tiempo o después de una intervención terapéutica.

El FISH es relativamente seguro para llevar a cabo. Está destinado a complementar otras puntuaciones que miden la estructura y función del cuerpo, tales como los resultados de la evaluación conjunta tanto clínica y resultados radiológicos.

Su principal ventaja es que se puede utilizar con personas de diferentes habilidades lingüísticas, ya que es un instrumento basado en el rendimiento objetivo.

El FISH incorpora elementos que son percibidos como importantes por las personas con hemofilia. Se pidió a los pacientes con hemofilia, sus familiares y terapeutas la lista de actividades de la vida diaria que se vieron afectados por la enfermedad.

Las actividades que se consideraban inseguras para realizar fueron excluidas de la evaluación.

También se excluyeron otras actividades tales como la educación, el empleo y la participación en eventos sociales que no pudieron ser evaluados objetivamente en la clínica.

La versión actual de FISH incluye la evaluación de ocho actividades: comer, asearse, vestirse, transferencia de la silla, en cuclillas, caminar, paso de escalada y atletismo. Cada actividad se clasifica de acuerdo a la cantidad de ayuda necesaria para llevarla a cabo. El nivel de independencia para cada actividad está claramente definida para reducir la variación entre observadores.

#### UTILIDAD:

El FISH es la primera puntuación basada en el desempeño para la evaluación de la función músculo-esquelética en las personas con hemofilia. Ha sido desarrollado y

validado en un grupo de pacientes con artropatías significativas.

Por lo tanto, sería útil en pacientes adolescentes y adultos que no han tenido acceso a la profilaxis

#### LIMITACIONES:

El FISH fue originalmente diseñado para comparar la capacidad funcional básica del paciente con la de los individuos sanos normales. Por tanto, la versión actual tiene un efecto techo cuando se aplica a los que tienen los cambios musculoesqueléticos mínimos.

No fue diseñado para evaluar las actividades desafiantes en personas con relativamente "capacidad funcional normal" para las actividades de la vida diaria.

- TIEMPO PARA COMPLETAR: 12-15 minutos, una vez que el evaluador está bien familiarizado con la herramienta.
- REQUERIMIENTO: Cuestionario
- FORMACION REQUERIDA: Cualquier terapeuta o médico capacitado puede administrar el FISH. La persona que administra la prueba debe leer las instrucciones completas antes de anotar la actividad.
- COSTO: Ninguno
- INTERPRETACION DE LOS RESULTADOS: Cada actividad debe ser anotado sólo después de observar al paciente realizar la tarea, y no se basa en su capacidad subjetiva. Para algunas de las tareas, la acción requerida puede ser simulada en la clínica y no se realiza realmente. Cada actividad se clasifica de 1 a 4 de acuerdo a la cantidad de ayuda necesaria para realizar la actividad. La puntuación máxima posible es de 32.

#### PROPIEDADES PSICOMÉTRICAS:

Las propiedades psicométricas de FISH se estudiaron en una población de 63 personas con hemofilia de la India, de edades comprendidas entre 7 y 40 años.

Validez: La validez aparente y validez de contenido son buenas, ya que las actividades

fueron seleccionados por las personas con hemofilia, sus familiares y terapeutas.

Criterios de validez: El FISH se correlaciona bien con otras pruebas de capacidad funcional, como el Cuestionario de Evaluación de Salud de Stanford (HAQ) ( $r = -0,75$ ), la Western Ontario y McMaster Universidades osteoarthritis Index (WOMAC) ( $r = -0,66$ ), y la Lista de Actividades de Hemofilia (HAL) ( $r = -0,66$ )

Sensibilidad: El FISH resultó ser sensible a los cambios en el tratamiento después de la corrección de deformidades en las articulaciones en un subgrupo de pacientes que fueron evaluados (media de respuesta estandarizada de  $-1,93$ ).

Idiomas estudiados: La herramienta no tiene que ser traducido para el paciente, está disponible actualmente en Inglés para el terapeuta y en español

Grupos probados con esta medida:

- Se ha evaluado en 90 pacientes de México, entre ellos 60 niños (de 5-16 años) con hemofilia leve, moderada y grave ( Tlacuilo - Parra, 2010 ; Grupo, 2010).
- Los ensayos están en curso en los centros de hemofilia en Rumania e Italia.

### **3.6.3 Hemophilia Joint Health Score (HJHS) Cuestionario de salud articular**

Autores / desarrolladores: BM Feldman, Funk S, Hilliard P, Van Der Net J, Zourikian N, Berstrom BM, Engelbert RHH, Abad A, Petrini P, Manco-Johnson M, Profilaxis Internacional Study Group

El HJHS mide la salud de las articulaciones, en el dominio de la estructura del cuerpo y la función (es decir el deterioro), de las articulaciones más comúnmente afectadas por sangrado en la hemofilia: las rodillas, los tobillos y los codos.

Está diseñado principalmente para niños con hemofilia edades 4-18 años con deterioro

leve de las articulaciones (por ejemplo, tratados con profilaxis).

Se puede utilizar cuando hay una necesidad de una intervención ortopédica, o como una medida de resultado de intervenciones de fisioterapia.

#### UTILIDAD GENERAL:

El HJHS es una herramienta de evaluación del examen físico lo suficientemente sensible como para detectar las señales sutiles tempranas de daño articular.

Es apropiado para el seguimiento del cambio conjunto con el tiempo o la evaluación de la eficacia de los regímenes de tratamiento en niños que reciben tanto terapia profiláctica y a demanda.

#### LIMITACIONES:

El HJHS tarda mucho tiempo para administrar. No se ha estudiado todavía de manera adecuada para su uso en adultos, enfermedad articular más severa, o en niños muy pequeños.

- **TIEMPO PARA COMPLETAR:** Aproximadamente 90 minutos, incluyendo la computación y la grabación en la hoja de puntuación. Se podría realizar en menos tiempo cuando se adquiriera mas experiencia con la herramienta.

- **EQUIPAMIENTO:**

- Zócalo / cama
- Habitación con una fuente suficiente de iluminación
- Goniómetro
- Piso con una superficie suave y firme
- Espacio para evaluar la marcha (caminar, correr)
- Conjunto de escaleras

➤ FORMACION REQUERIDA:

Manual de instrucciones, hojas de cálculo, hoja de puntuación, agendas y vídeo están disponibles en [www.ipsg.ca](http://www.ipsg.ca).

El manual de instrucciones está disponible en Inglés, francés, español y alemán

➤ COSTO: ninguno

➤ INTERPRETACION DE LOS RESULTADOS: El HJHS proporciona una puntuación total (puntuación más alta es peor, max = 124) , las puntuaciones concretas conjuntas, y una puntuación de la marcha global.

PROPIEDADES PSICOMÉTRICAS:

Validez: El HJHS 1.0 muestra una buena capacidad para discriminar entre grupos conocidos de los pacientes por ejemplo:

- Severa vs moderada vs hemofilia leve

- Tratados con profilaxis vs no tratados con profilaxis

Se correlaciona adecuadamente con las tasas de hemorragia ( $r_s = 0,50$ ) y la evaluación global del médico en la salud de las articulaciones ( $r_s = 0,42$ ).

Se correlaciona bien con cambios radiográficos.

Criterios de validez: La HJHS 1.0 se compara favorablemente con la puntuación del examen físico de la Federación Mundial de Hemofilia a la hora de discriminar los grupos conocidos (63 % a 97 % más eficiente).

Grupos probados con esta medida:

• Niños norteamericanos y europeos con hemofilia A y B bien tratados (deficiencia leve, moderada y severa de los factores)

• Niños chinos con moderada a severa artropatía

## **4. Materiales y métodos**

### **4.1 Diseño del estudio**

Observacional retrospectivo y prospectivo. Se revisaron las historias clínicas de un grupo de pacientes con diagnóstico de hemofilia A y B severa (menos de 2% de actividad del factor VIII y IX de la coagulación); en la Fundación Hospital la Misericordia valorados desde el año 2013 hasta el año 2015, los cuales se encontraban recibiendo profilaxis con factor de coagulación faltante, se aplicaron instrumentos para evaluación y medición de salud articular (HJHS), se aplicó la herramienta de evaluación de desempeño físico FISH y el cuestionario para la evaluación de la calidad de vida en pacientes con hemofilia HEMOQOL

### **4.2 Población estudio**

Niños, adolescentes y adultos residentes en la ciudad de Bogotá, Colombia diagnosticados con hemofilia tipo a o hemofilia tipo b severa; en el Hospital de la Misericordia que se encontraban recibiendo profilaxis durante el periodo de 2013-2015

### **4.3 Criterios de inclusión**

- Niños, adolescentes y adultos diagnosticados con hemofilia severa
- Se deberán cumplir con los criterios diagnósticos: disminución o ausencia de actividad funcional de los factores VIII y IX
- Dentro de la clasificación de pacientes se escogerán clasificados con hemofilia severa
- Pacientes diagnosticados con hemofilia severa que estén recibiendo profilaxis con factor VIII o IX
- Hemofilia A: Factor FVIII Recombinante (rFVIII) es el tratamiento de elección (Nivel IV, Grado C).
- Hemofilia B: Factor IX Recombinante es el tratamiento de elección (Nivel IV, Grado C).

#### **4.4 Criterios de exclusión**

- Pacientes que dentro de la categorización se clasifiquen como leves o moderados
- Pacientes que por alguna circunstancia suspendan la profilaxis con el factor VIII o IX
- Pacientes que no acepten participar en el estudio
- Complicaciones severas
- Reacciones severas al factor
- Padres que no acepten realización de estudio, no firmen consentimiento informado

#### **4.5 Impacto esperado**

Mediante este trabajo se demostrara con herramientas de evaluación utilizadas en rehabilitación, la utilidad que tiene la profilaxis en mejorar la calidad de vida y funcionalidad de los paciente con hemofilia en nuestro país siendo pioneros en este tipo de investigación, lo cual repercutirá en beneficio para los pacientes, los grupos de atención integral de hemofilia, los aseguradores, los responsables del uso de los recursos para la salud y de la toma de decisiones y de las políticas de salud pública del país

De igual manera se lograra demostrar el impacto que tiene la atención integral y multidisciplinaria de los pacientes con hemofilia en su calidad de vida y en su salud articular, en donde el medico especialista en Medicina Física y Rehabilitación es determinante al momento de aplicar las herramientas de evaluación diseñadas específicamente para esta población

#### **4.6 Fases del protocolo**

##### FASE I

- Identificación de niños, adolescentes y adultos con hemofilia severa que estén recibiendo profilaxis con factor VIII y IX en Hospital de la Misericordia y en la Clínica Colsubsidio
- Revisión de las historias clínicas

- Citación y explicación a los pacientes, padres de familia para explicar el estudio y las herramientas que se van a aplicar

## FASE II

- Selección según criterios de inclusión y exclusión
- Aplicación de las herramientas para determinar salud articular (HJHS) y calidad de vida HEMOQOL
- Análisis estadístico

## 4.7 Consideraciones éticas

Se considera un estudio de riesgo mínimo, se hará la evaluación de efectividad de una terapia estándar mediante la revisión de historias clínicas. Según el Artículo 11 de la Resolución 8430 de 1993, éste sería un “estudio que emplea técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos, aquéllos en los que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada de las variables biológicas, fisiológicas, psicológicas o sociales de los individuos que participan en el estudio”. Los resultados se presentarán en forma consolidada y general, sin permitir la identificación de individuos.

El estudio fue avalado por el comité de Ética Medica de la Universidad Nacional de Colombia mediante el acta de evaluación Numero 016-161-15 del 22 de septiembre de 2015

## 4.8 Selección y tamaño de la muestra

Todos los pacientes con diagnóstico de hemofilia severa que se encontraban en profilaxis durante el periodo de 2013-2015 en el servicio de Hematología de la Fundación Hospital la Misericordia de la ciudad de Bogotá, a quienes se les hizo la aplicación de las herramientas cada 6 meses hasta completar tres controles

En total cumplieron con los criterios de inclusión 18 pacientes los cuales fueron los seleccionados para este estudio

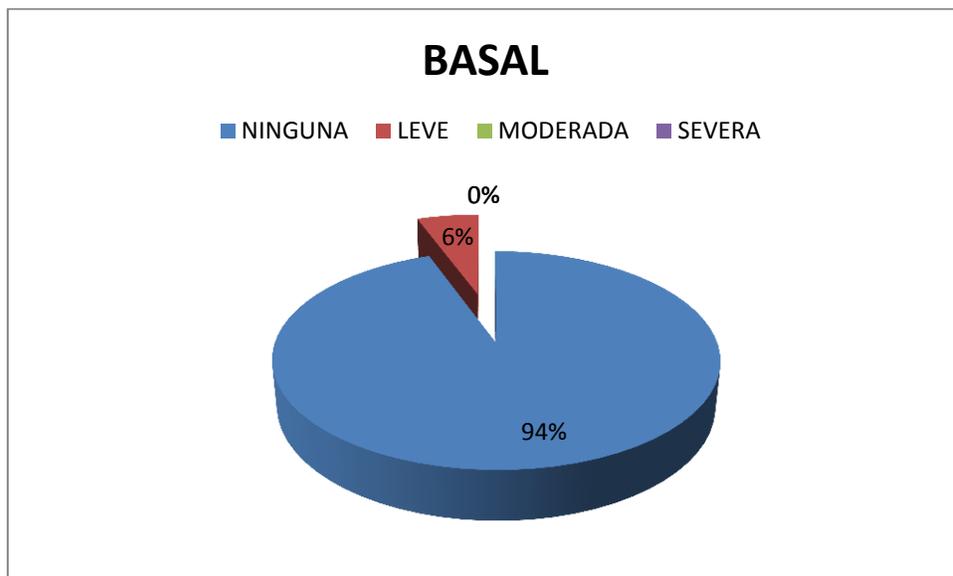
## **4.9 Análisis de resultados**

Se realizó el análisis de resultados mediante el paquete estadístico spss y excel ; Para las variables cualitativas se utilizaron proporciones y para las cuantitativas medición con tablas de frecuencia

## 5. Resultados

Se evaluaron 18 pacientes con las herramientas HJHS, Hemoqol y FISH, en 3 oportunidades con un intervalo de seis meses cada evaluación para un total de tiempo de evaluación de 1 año y medio. Durante ese tiempo los pacientes estuvieron en profilaxis con factor tres veces a la semana supervisados por el equipo de enfermeras y Médicos de la Fundación Hospital de la Misericordia encontrado:

Con la puntuación de independencia funcional en hemofilia FISH se logro determinar en la primera evaluación que el 94% de los pacientes que venían recibiendo profilaxis no tenían ningún tipo de discapacidad, solo un paciente equivalente al 6% presento una discapacidad leve, (grafica 1) durante el seguimiento que se hizo en las siguientes 2 evaluaciones continuaron de igual manera los índices de independencia funcional (grafica 2, grafica 3 y grafica 4)



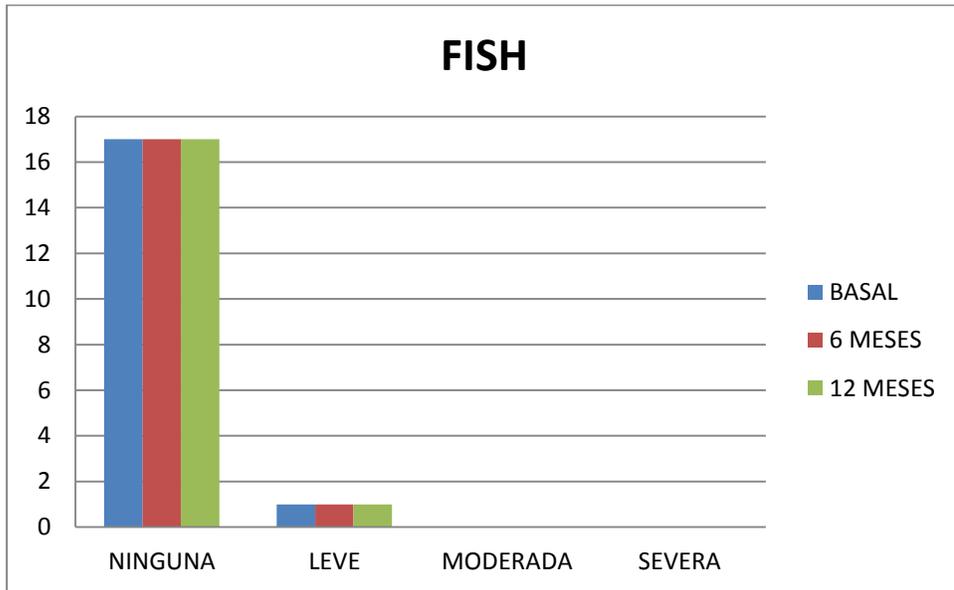
Grafica 1 (discapacidad de los pacientes al inicio del estudio)



Grafica 2 (discapacidad de los pacientes a los 6 meses)

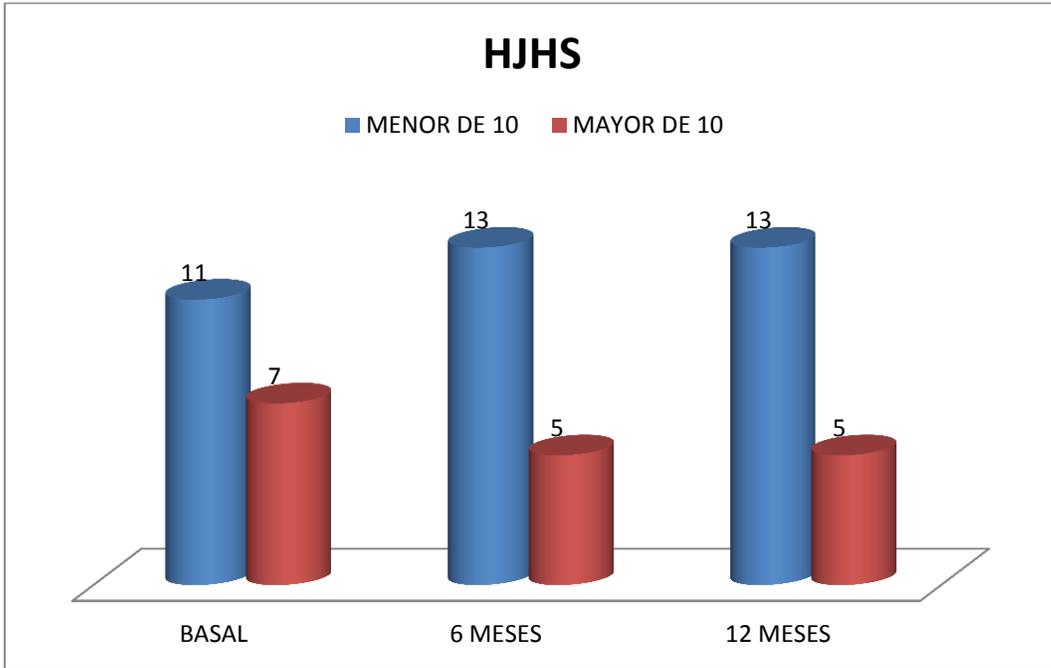


Grafica 3 (discapacidad de los pacientes a los 12 meses)

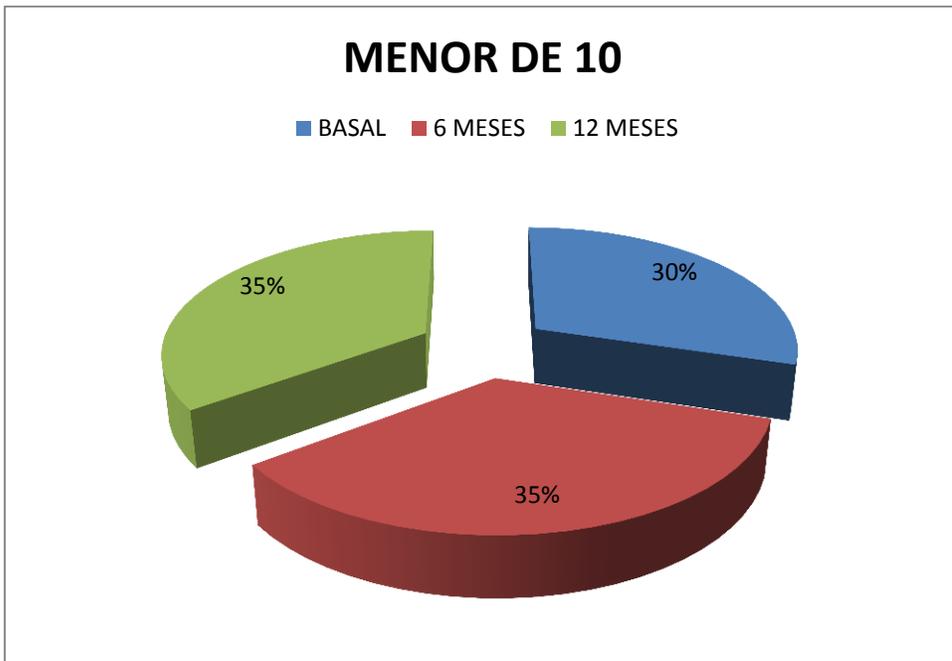


Grafica 4 (comparación de los grados de discapacidad durante todo el seguimiento)

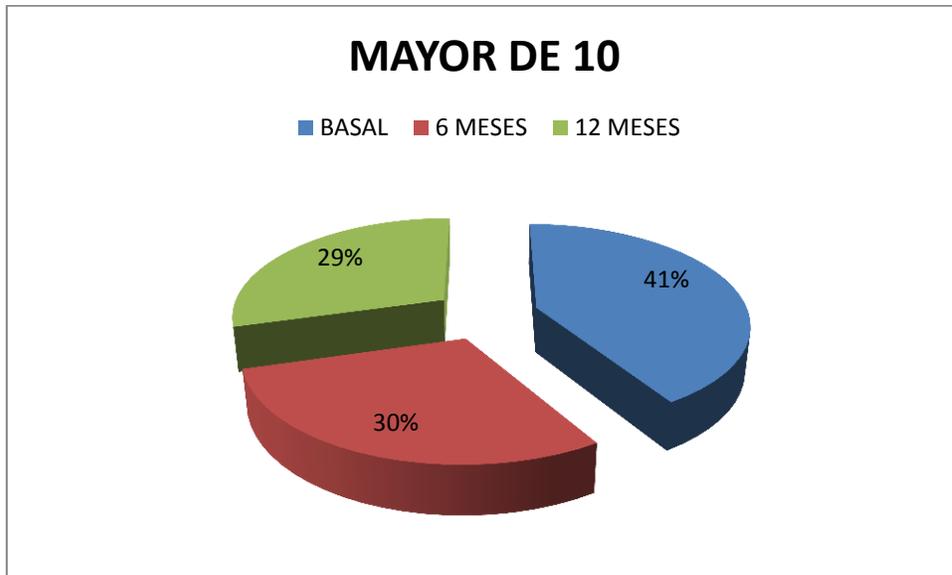
Con el cuestionario de salud articular evidenciamos al inicio del estudio que 11 de nuestros pacientes tenían un puntaje menor de 10 y 7 pacientes un puntaje mayor a 10 en la escala HJHS, luego a los 6 meses la puntuación a menor de 10 aumento con 13 pacientes y disminuyo la de mayor de 10 con 5 pacientes; y a los 12 meses se mantuvo esta tendencia con 13 pacientes con menos de 10 puntos y 5 pacientes con mas de 10 puntos (grafica 5)



Grafica 5 (discriminación de la salud articular de acuerdo a puntuación, menor de 10: puntuación ideal; mayor de 10: pacientes con mayor afectación)

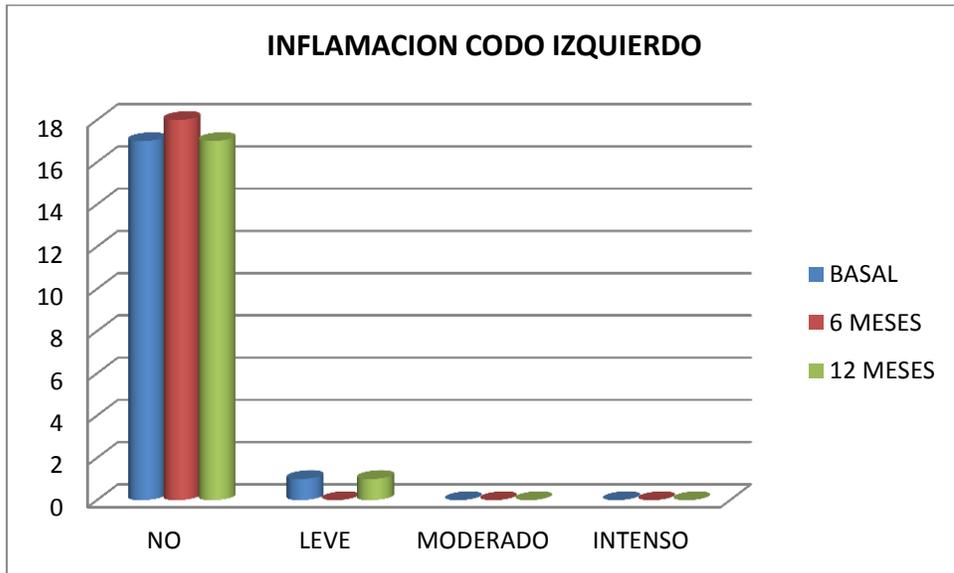


Grafica 6 (porcentaje de los pacientes con puntuación ideal)

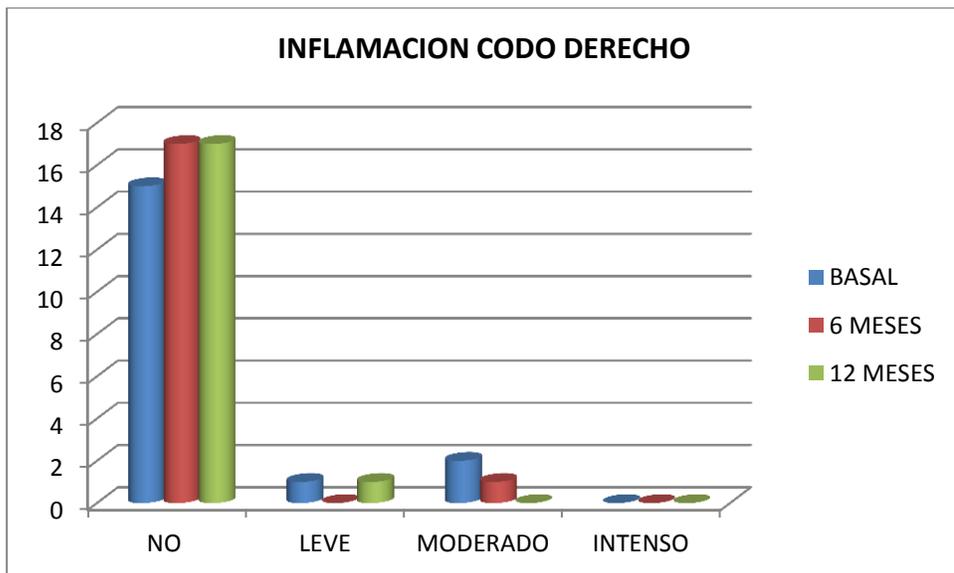


Grafica 7 (porcentaje de pacientes con mayor afectación)

Se hizo análisis de acuerdo a cada una de las variables evaluadas por el HJHS encontrando lo concerniente a inflamación del codo que se mantuvo la ausencia de inflamación durante todo el seguimiento en la mayoría de los pacientes (grafica 8 y grafica 9)



Grafica 8



Grafica 9

En la inflamación de las rodillas evidenciamos en la izquierda que se mantuvo la ausencia de inflamación durante todo el seguimiento, incluso hubo mejoría de la inflamación en 4 pacientes que tenían inflamación leve y moderada durante los meses de valoración (grafico 10)

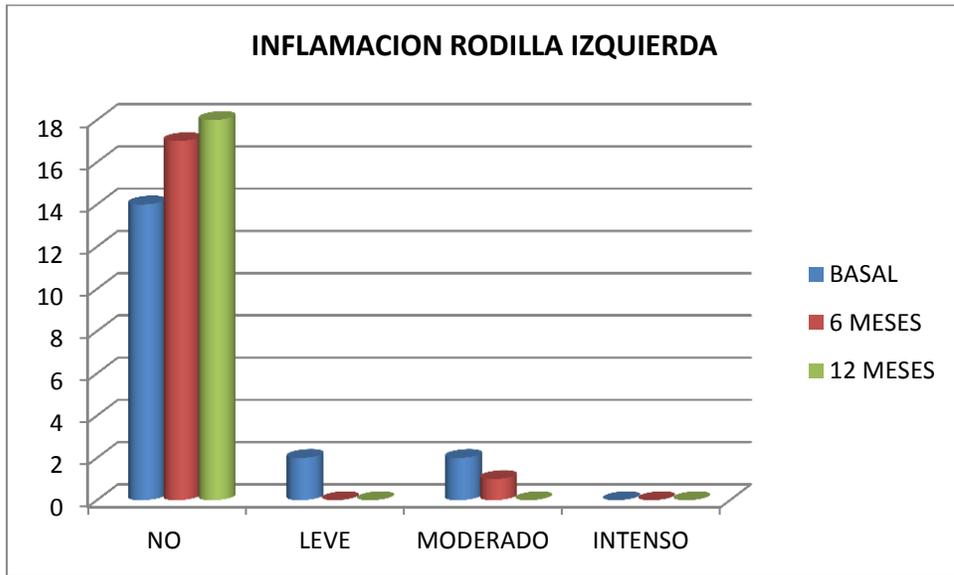
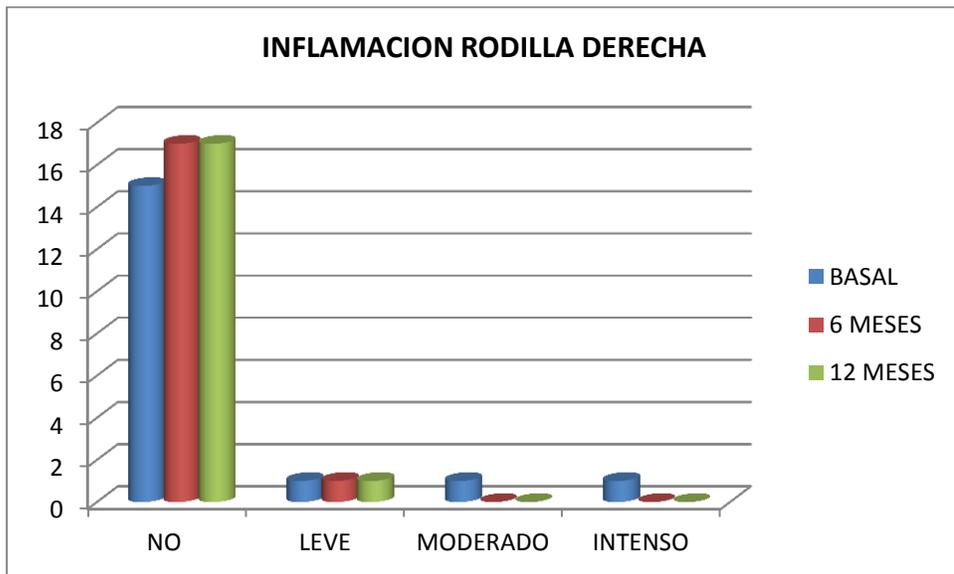


Grafico 10

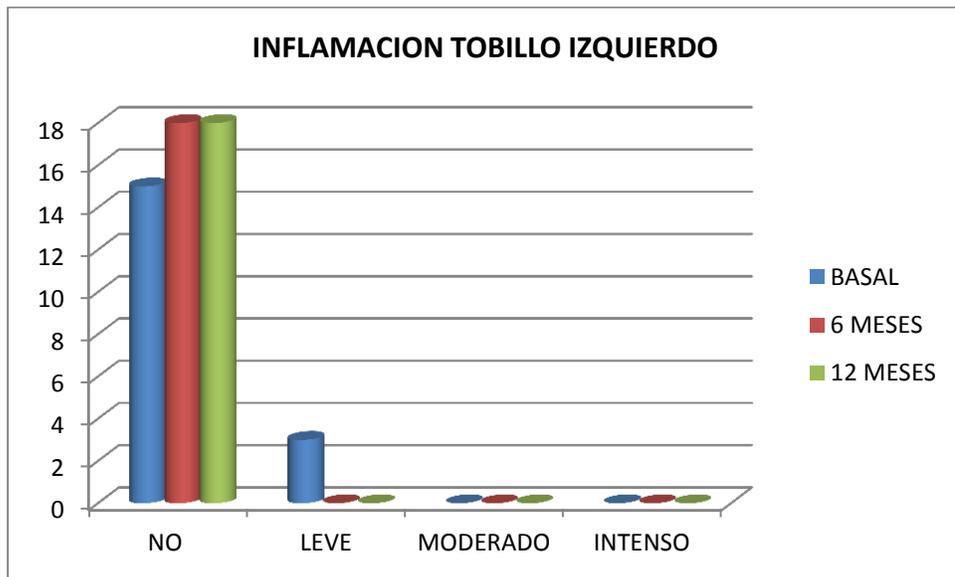
En la rodilla derecha de igual manera se evidencia que se mantiene durante los meses de evaluación la ausencia de inflamación y mejoría de los pacientes que se encontraban con inflamación leve y moderada (grafica 11)



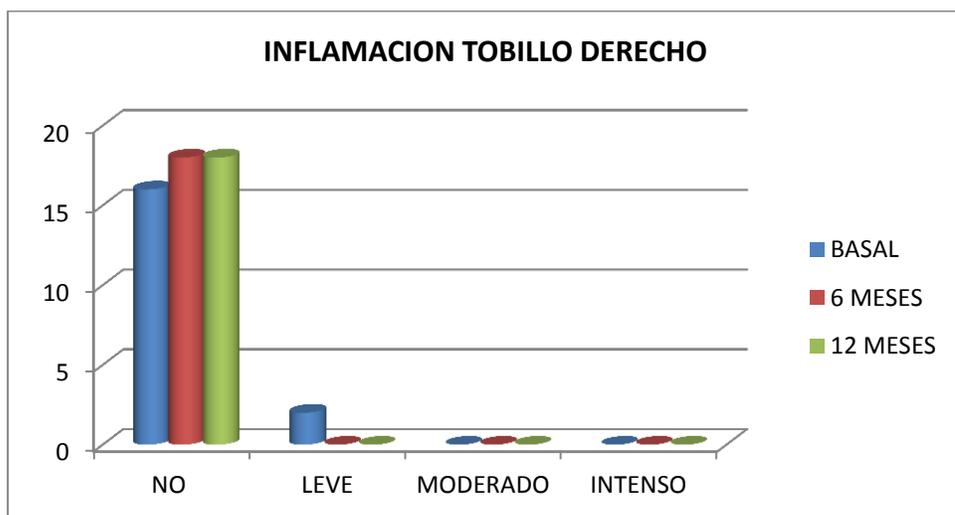
Grafica 11

En la variable de inflamación de los tobillos en la primera evaluación se evidenciaron 2

pacientes con inflamación leve y el resto de pacientes sin inflamación, luego en los siguientes meses de seguimiento con la utilización de profilaxis hubo mejoría de los pacientes con inflamación quedando todos los pacientes con ausencia de inflamación. Lo mismo sucedió en el tobillo derecho en donde se mantuvo la ausencia de inflamación y hubo mejoría a 6 meses del paciente que presentaba inflamación leve (grafica 12 y grafica 13)

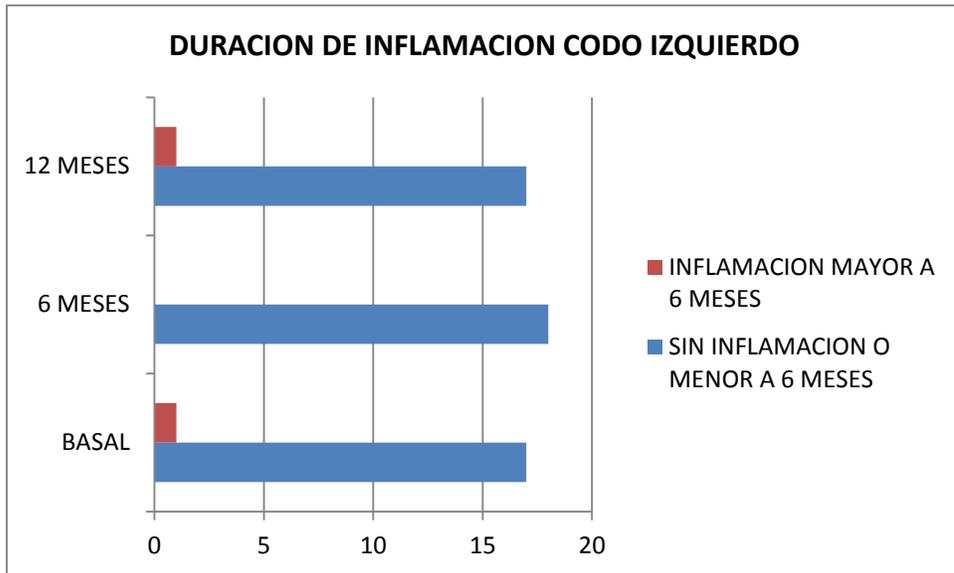


Grafica 12

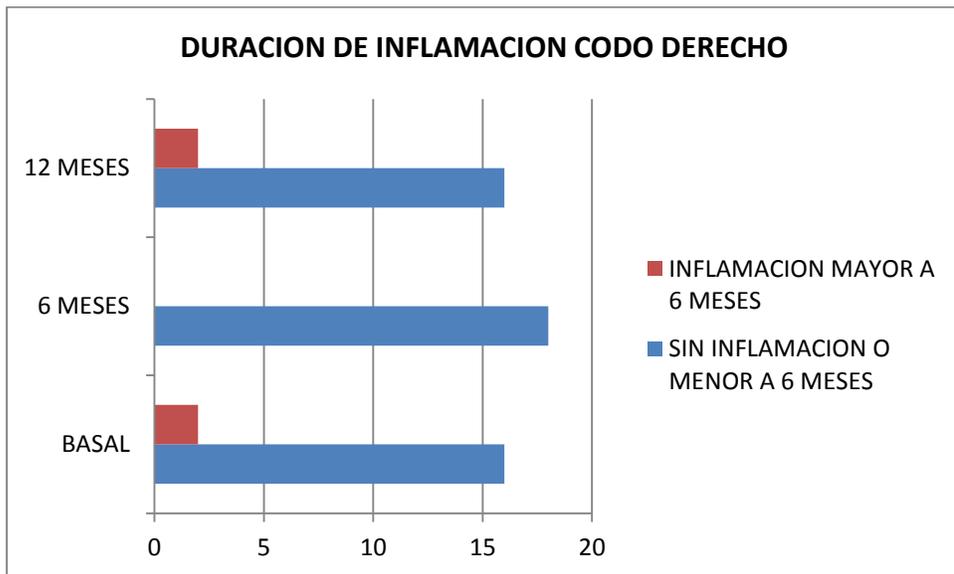


Grafica 13

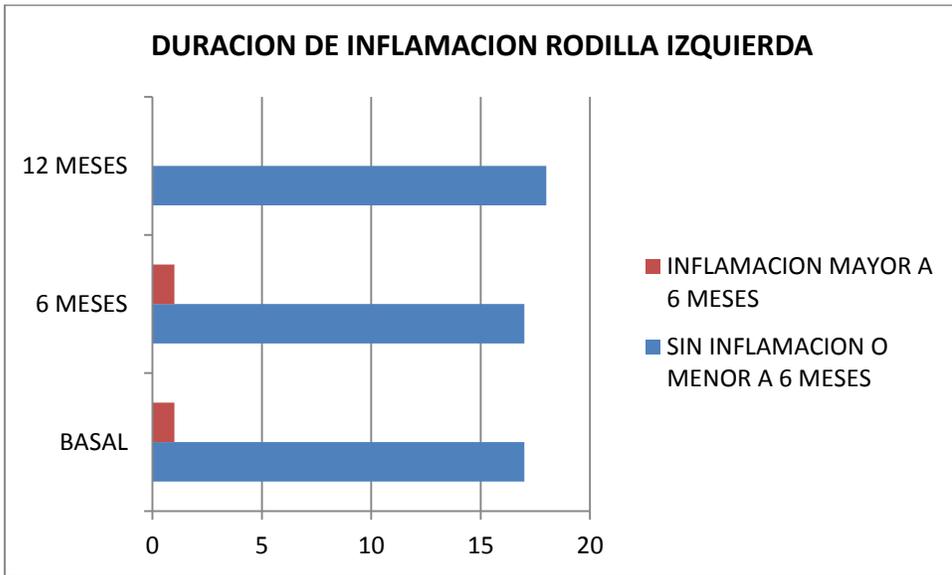
Con respecto a la duración de la inflamación de las articulaciones se logró evidenciar en todos los seguimientos que esta fue menor a 6 meses en la mayoría de los pacientes en los codos, rodillas y tobillos



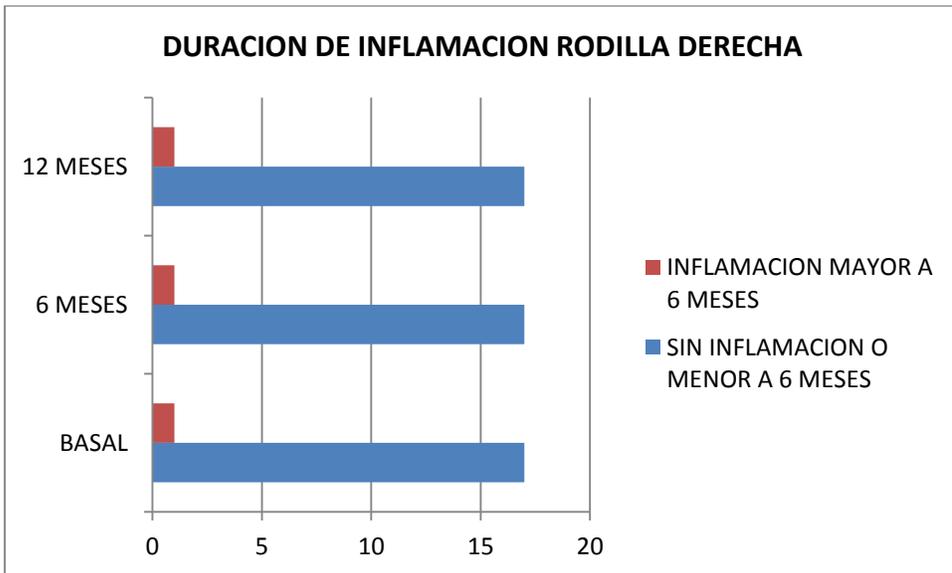
Grafica 14



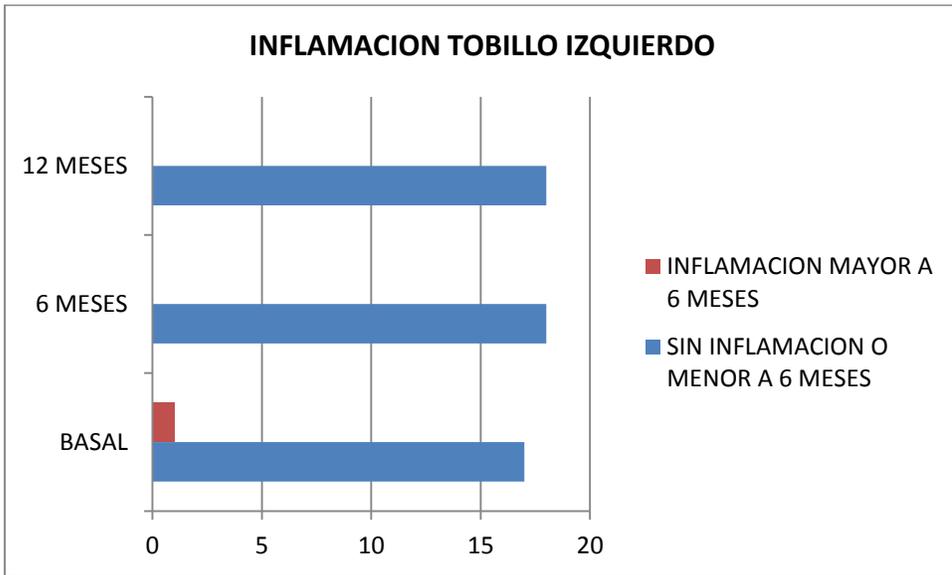
Grafica 15



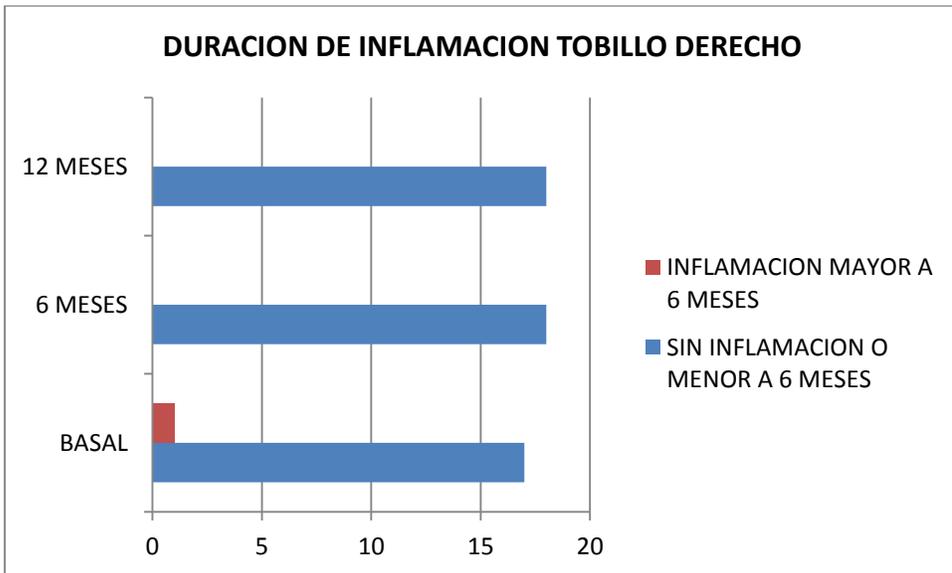
Grafica 16



Grafica 17

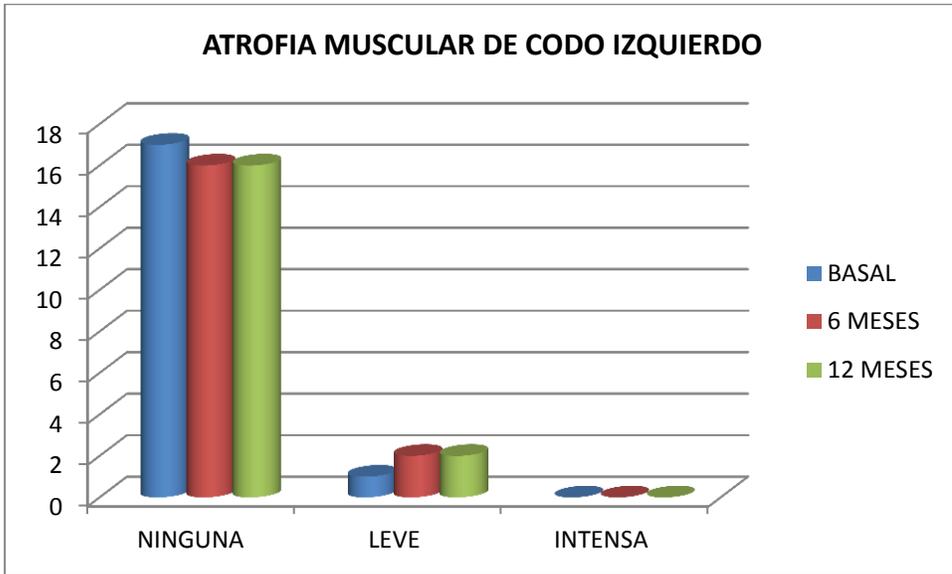


Grafica 18

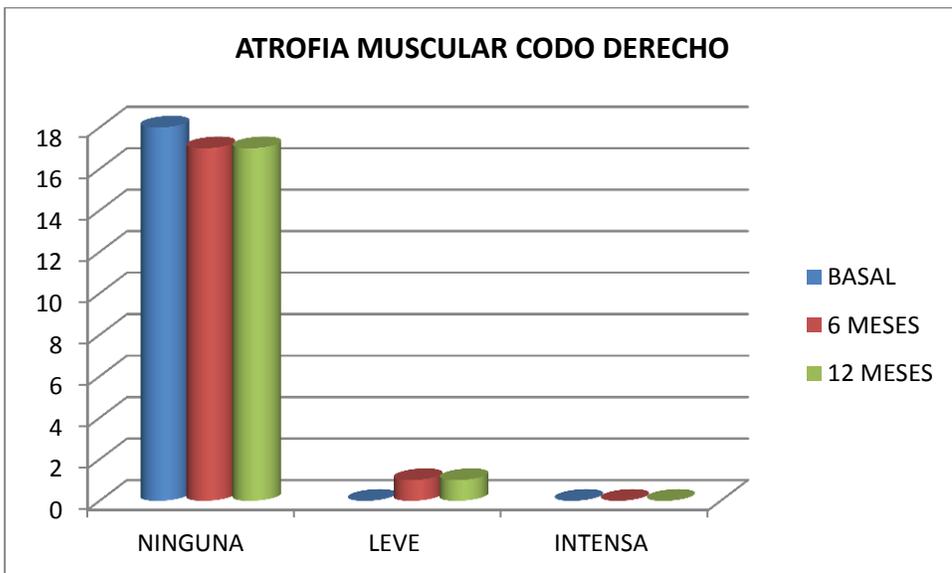


Grafica 19

Con respecto a la atrofia muscular de los codos durante todo el periodo se mantuvo la ausencia de atrofia en la gran mayoría de los pacientes (grafica 20 y grafica 21)

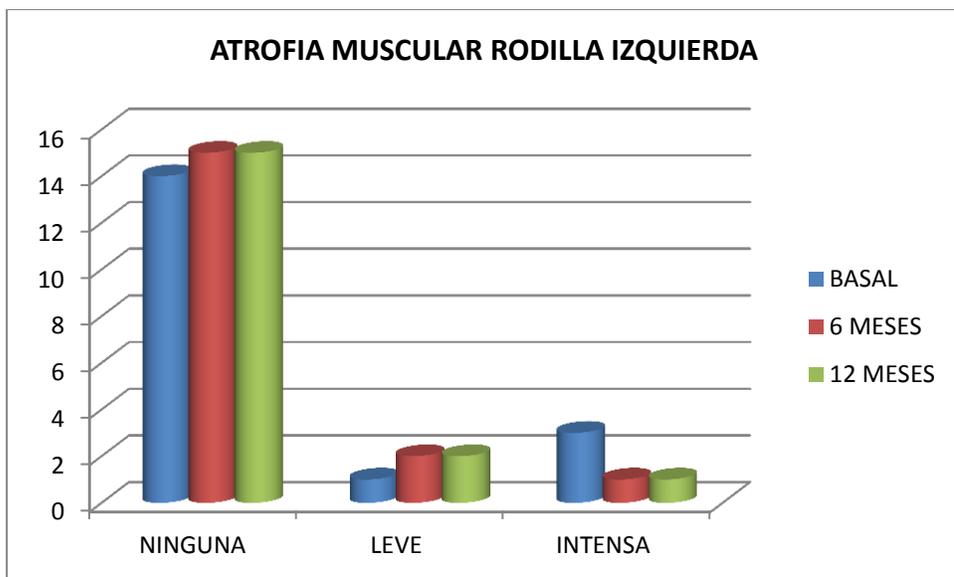


Grafica 20

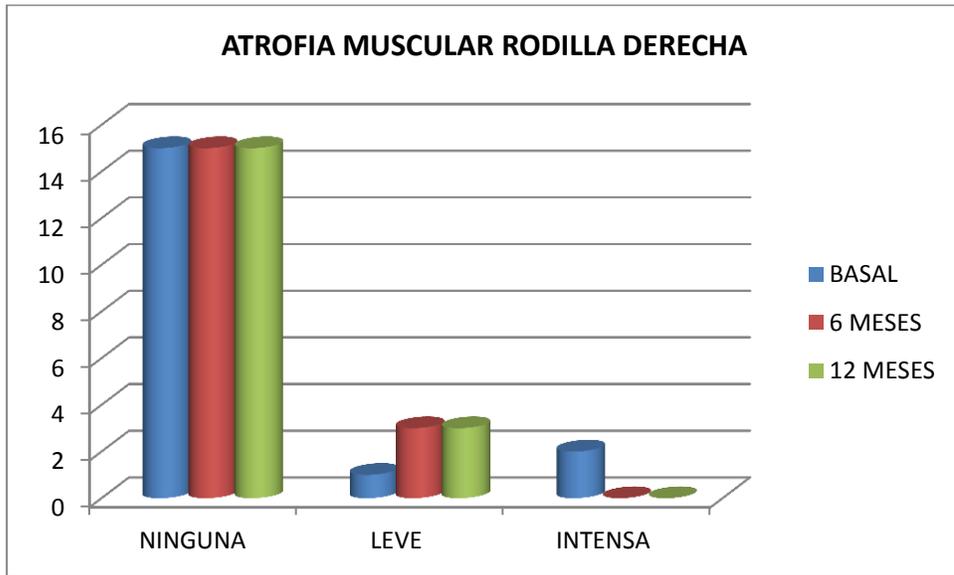


Grafica 21

En la rodilla izquierda se mantuvo la ausencia de atrofia en la mayoría de los pacientes, incluso hubo mejoría de 4 pacientes que se encontraban con atrofia leve; en la rodilla derecha también se mantuvo en la gran mayoría de los pacientes la ausencia de atrofia muscular (grafica 22 y grafica 23)

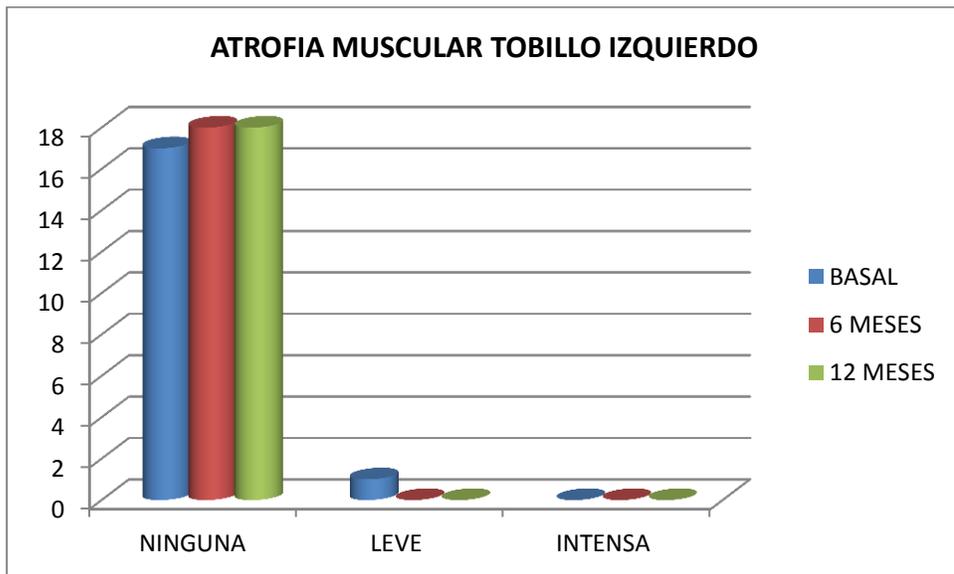


Grafica 22

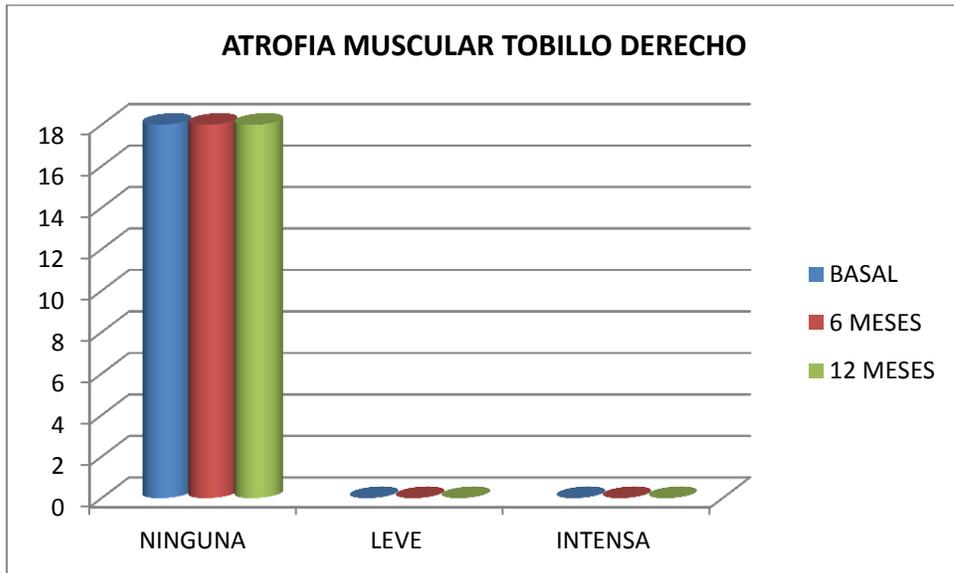


Grafica 23

En los tobillos se mantuvo la ausencia de atrofia a este nivel en todos los pacientes que recibieron profilaxis durante todo el seguimiento que se les realizó (grafica 24 y grafica 25)

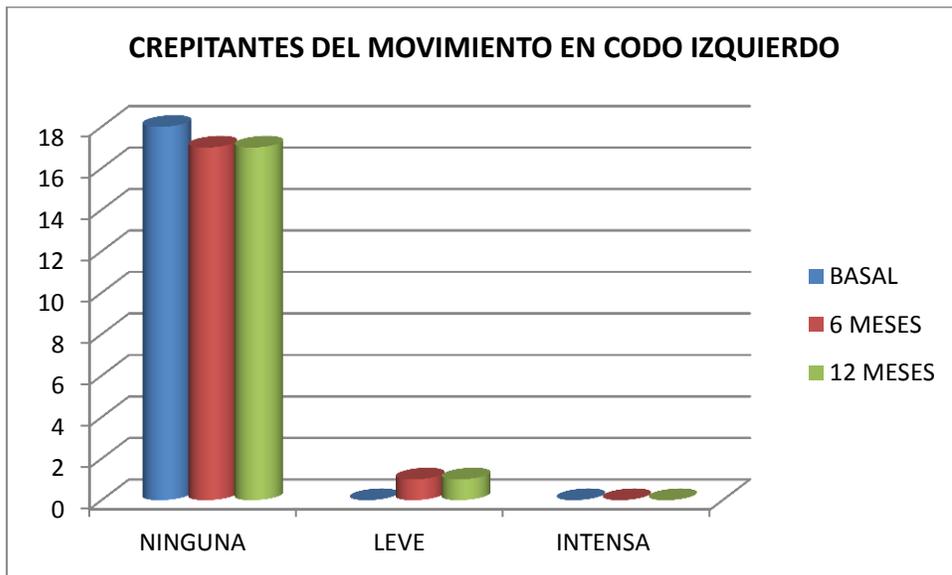


Grafica 24

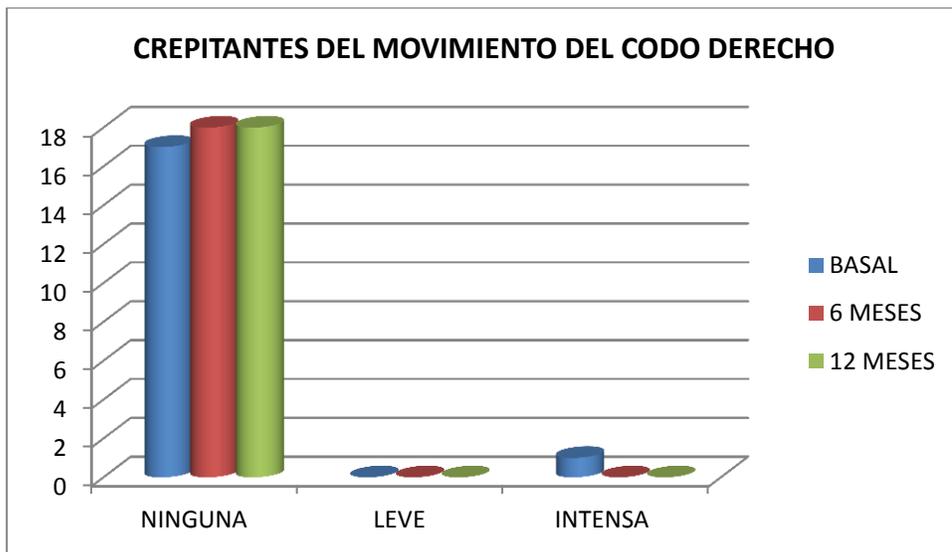


Grafica 25

En nuestro seguimiento a los pacientes se evidencio ausencia de crepitantes en el codo izquierdo, salvo 1 paciente que a los 6 meses lo presento de manera leve, pero a los 12 meses todos los pacientes estaban ausentes de crepitaciones (grafica 26); en el codo derecho se mantuvo la ausencia de crepitantes durante todo el seguimiento y un paciente que tenia crepitantes intensos en esta articulación mejoro al cabo de los 12 meses (grafica 27)

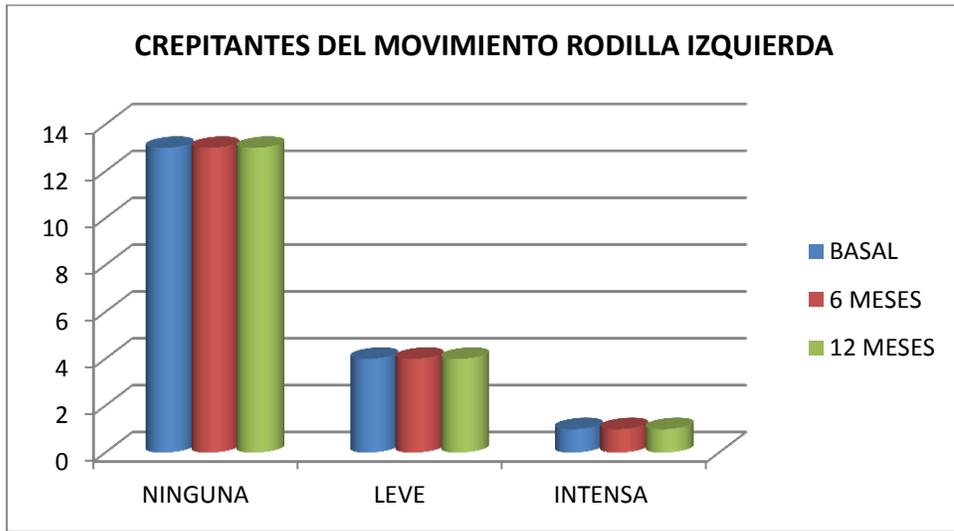


Grafica 26



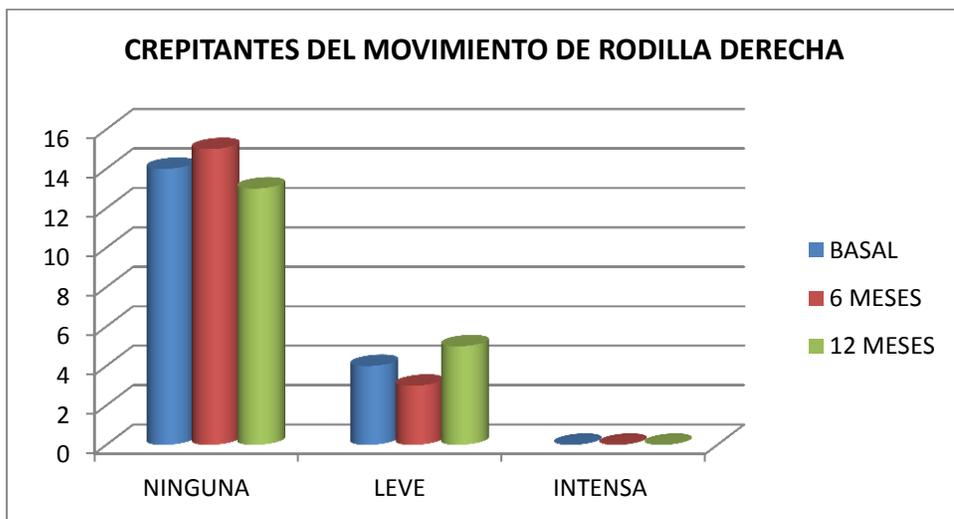
Grafica 27

A nivel de los crepitantes rodillas fue la articulación con mayor compromiso dentro de las evaluadas en el estudio evidenciando 13 pacientes sin ninguna alteración, 4 pacientes con crepitantes leves 1 paciente con crepitantes intensos; estos pacientes a lo largo de las evaluaciones se mantuvieron estables no presentando empeoramiento (grafica 28)



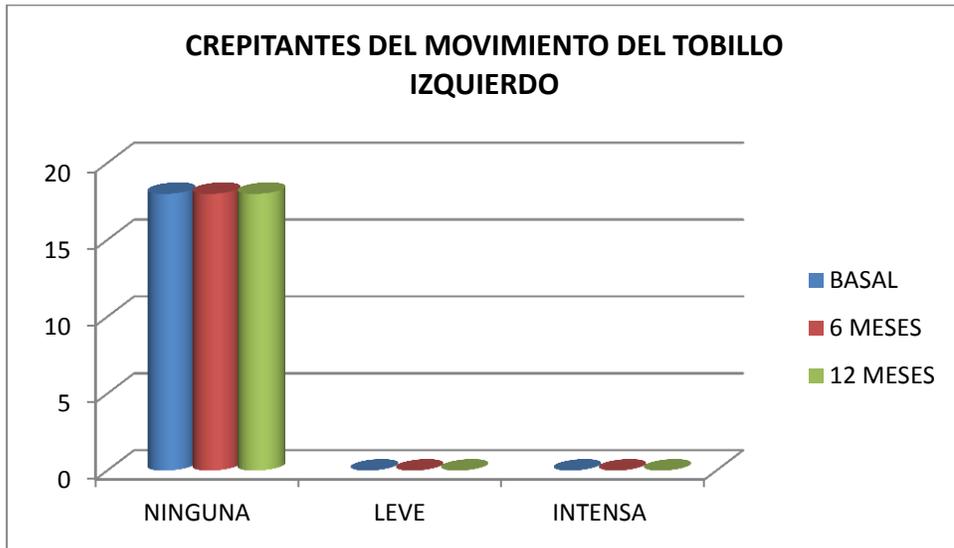
Grafica 28

De igual manera en la rodilla derecha se evidenciaron en el primer control 14 pacientes sin crepitantes, los cuales aumentaron a 15 en el segundo control, disminuyendo los que tenían crepitantes leves (grafico 29)

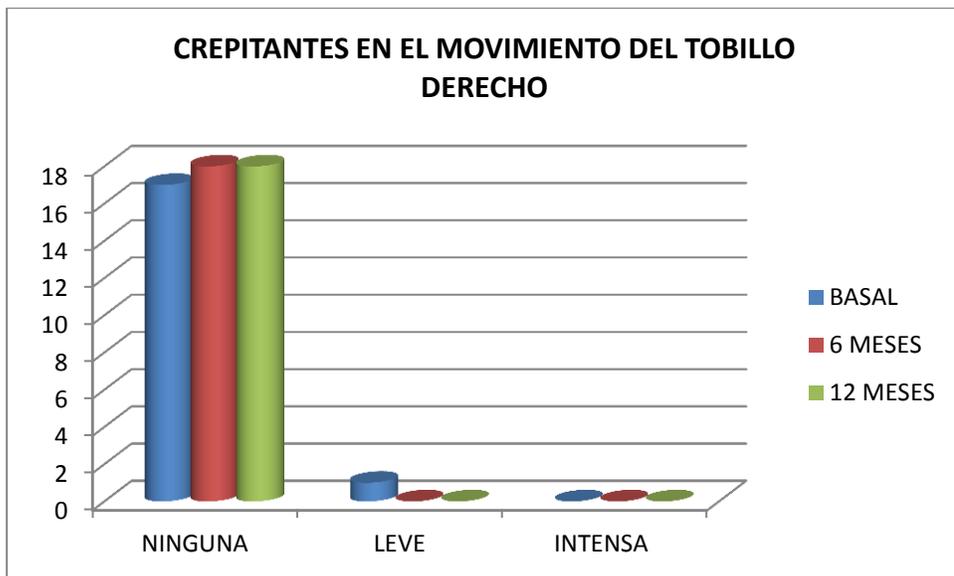


Grafica 29

Los crepitantes del movimiento de los tobillos se mantuvieron en las 3 valoraciones ausentes en los pacientes que recibieron profilaxis

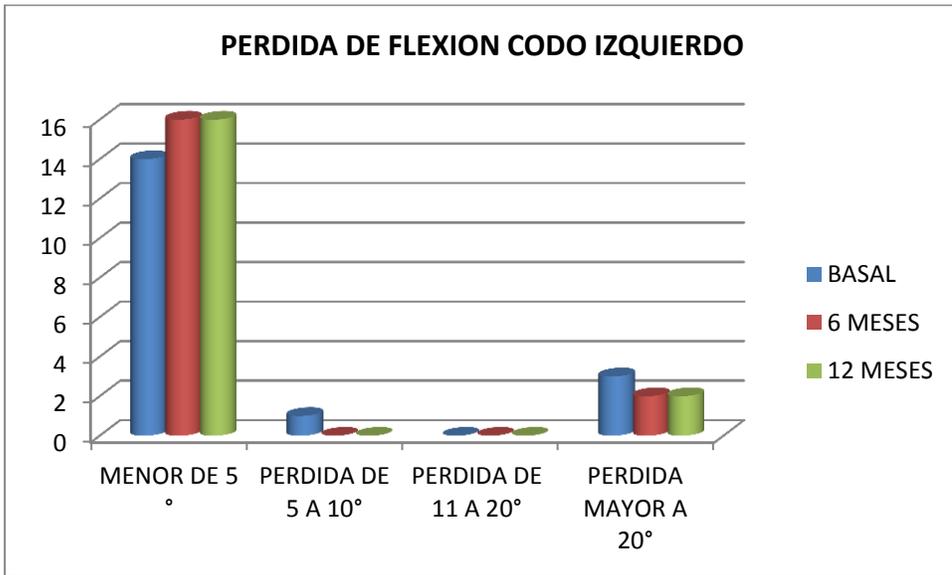


Grafica 30

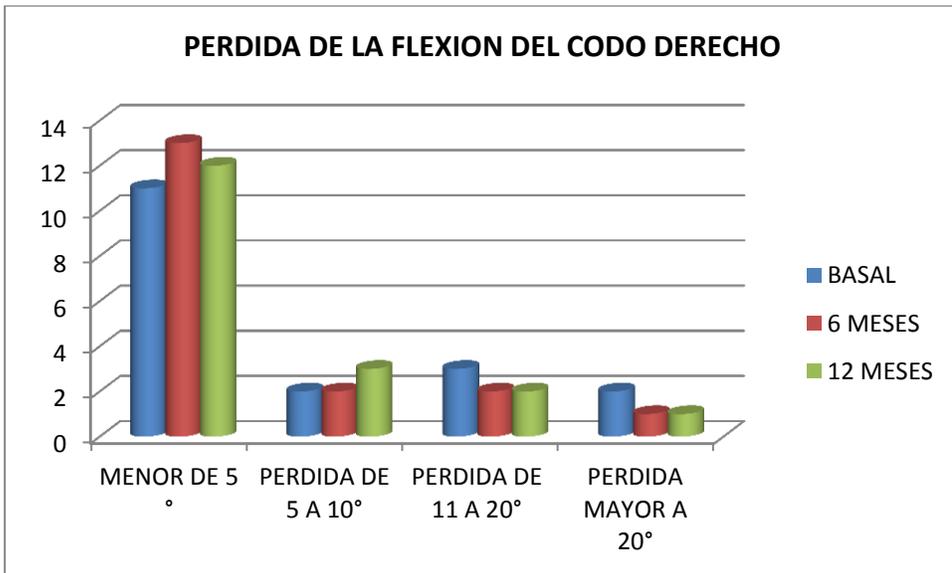


Grafica 31

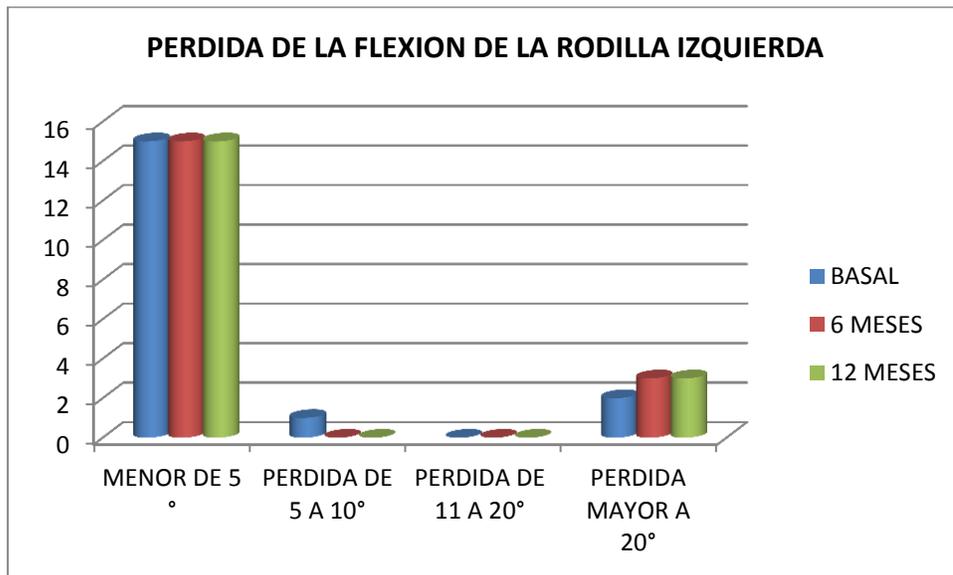
Se valoro en los pacientes la perdida de la flexión del codo izquierdo mediante goniometría evidenciando al inicio del estudio 14 pacientes con una perdida menor de 5 grados, luego en los seguimientos a 6 y 12 meses, aumento a 16 pacientes con perdida menor de 5 grados, se mantuvieron 2 pacientes con perdida mayor a 20 grados (grafica 32)



Grafica 32

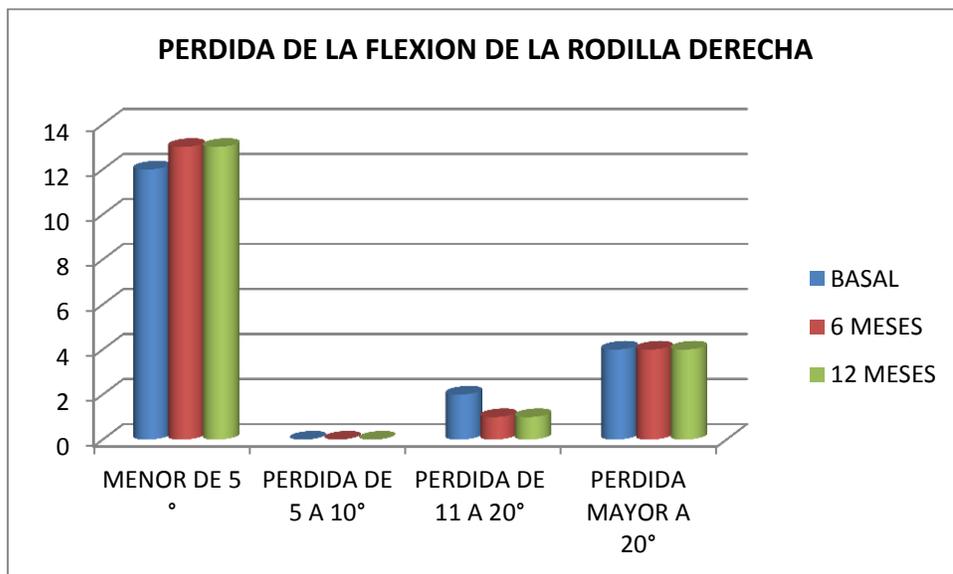


Grafica 33



Grafica 34

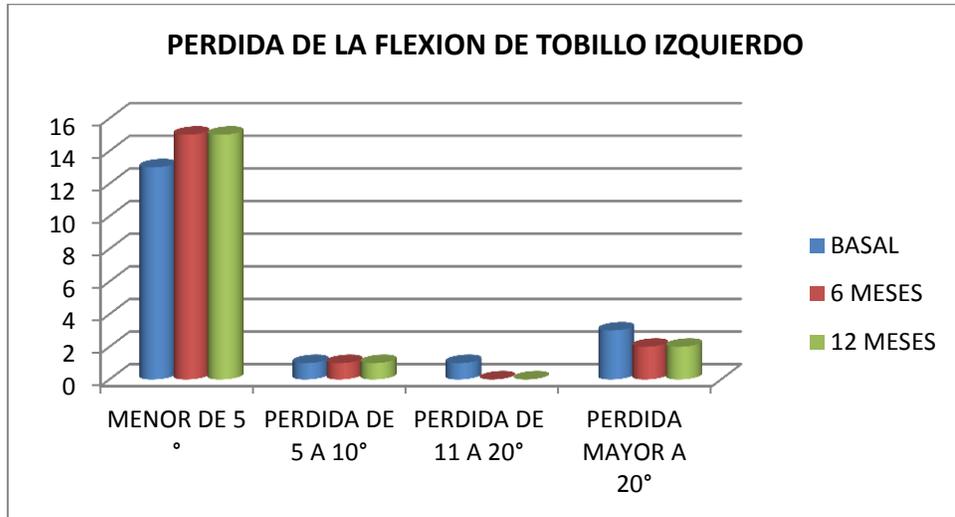
En la pérdida de la flexión de la rodilla derecha observamos 12 pacientes con rango de pérdida menor de 5 grados y pacientes con pérdida mayor de 20 grados, los cuales se mantuvieron en los controles que se hicieron posteriormente (grafica 35)



Grafica 35

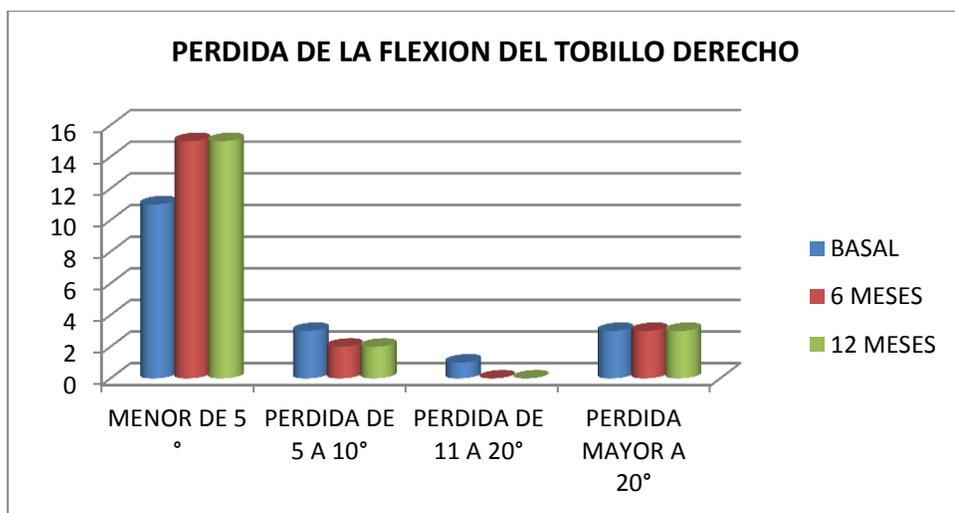
Con respecto a la pérdida de la flexión del tobillo izquierdo al inicio del estudio 13

pacientes se encontraban en el rango de menos de 5 grados, en los controles posteriores se evidencio mejoría con 15 pacientes en este rango (grafica 36)



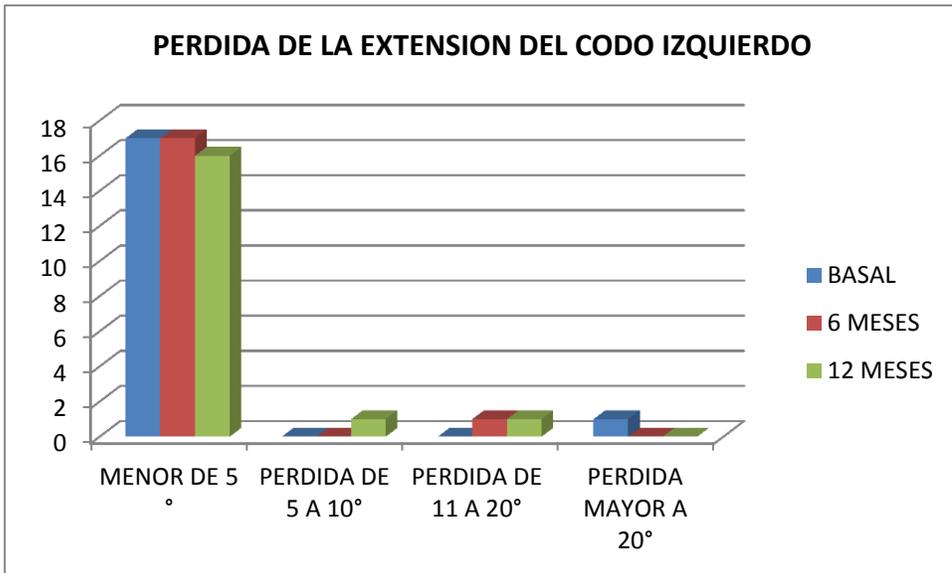
Grafica 36

En la perdida de la flexión del tobillo derecho encontramos 11 pacientes al inicio con perdida menor a 5 grados lo cual en los siguientes controles aumentaron hasta 15 pacientes, 3 pacientes mantuvieron estabilidad con perdida mayor de 20 grados (grafica 37)

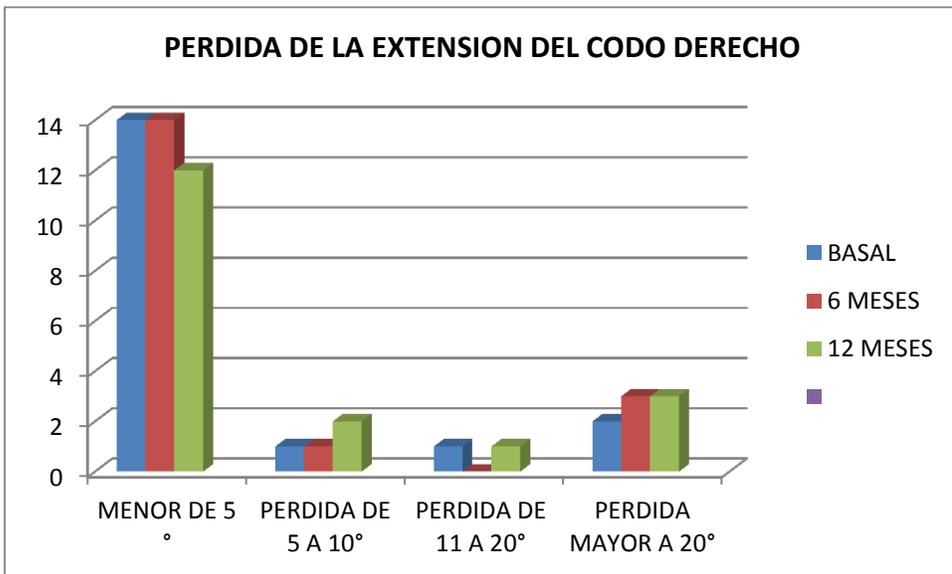


Grafica 37

Cuando se valoro la perdida de la extensión de los codos evidenciamos que se mantuvo en la mayoría de los pacientes que utilizaron profilaxis rangos menores a 5 grados en todos los controles

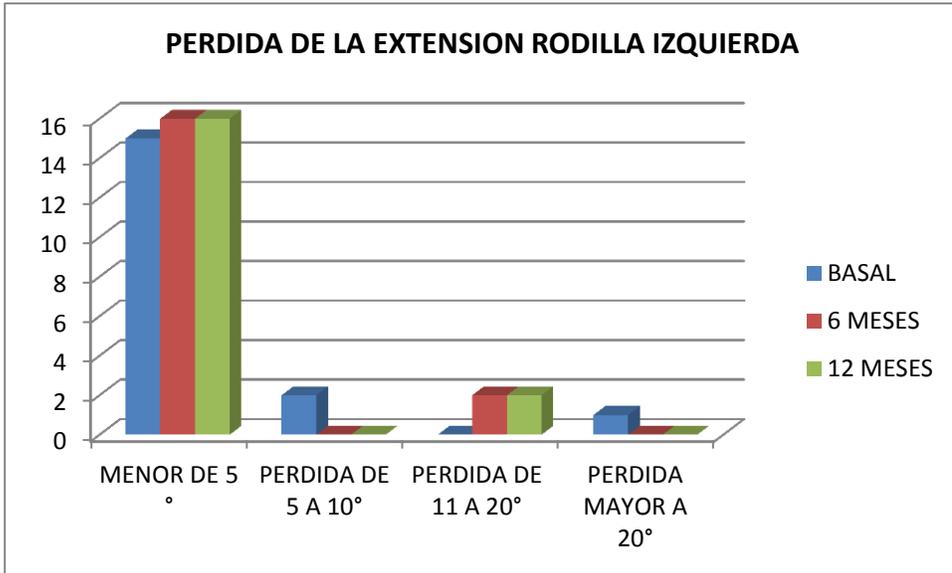


Grafica 38

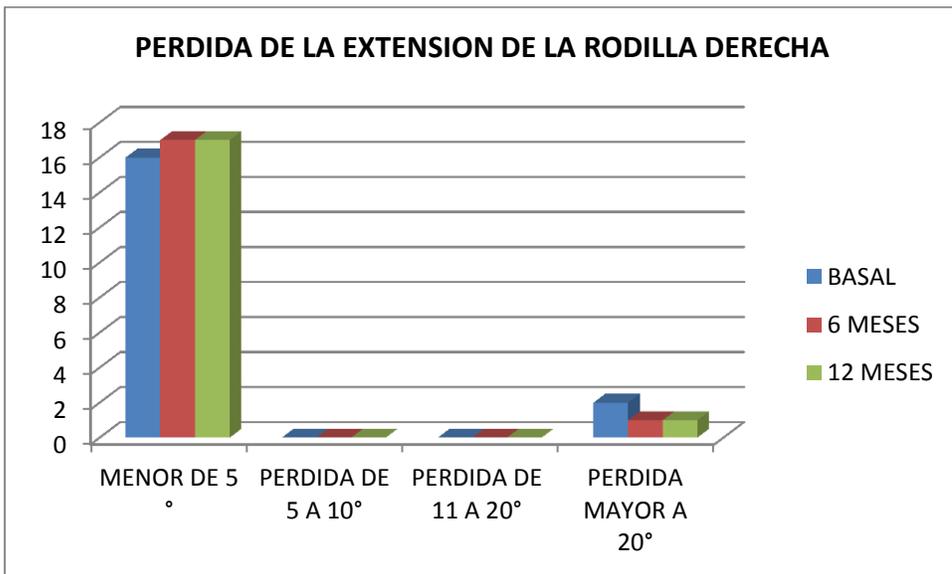


Grafica 39

Al inicio del estudio la pérdida de la extensión de la rodilla izquierda encontramos 15 pacientes y en los siguientes controles fueron 16 pacientes los que se encontraban en este rango (grafica 40), lo mismo sucedió con la rodilla derecha (grafica 41)

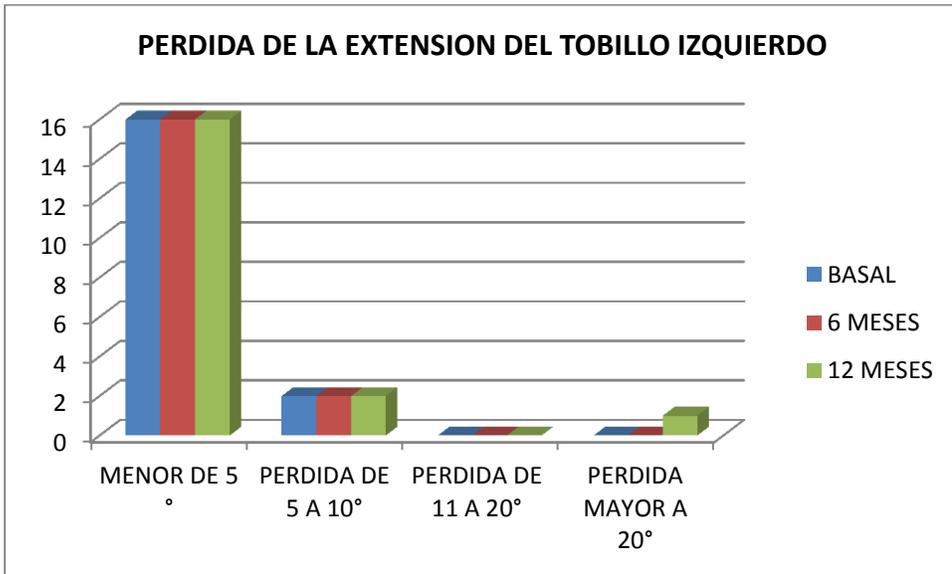


Grafica 40

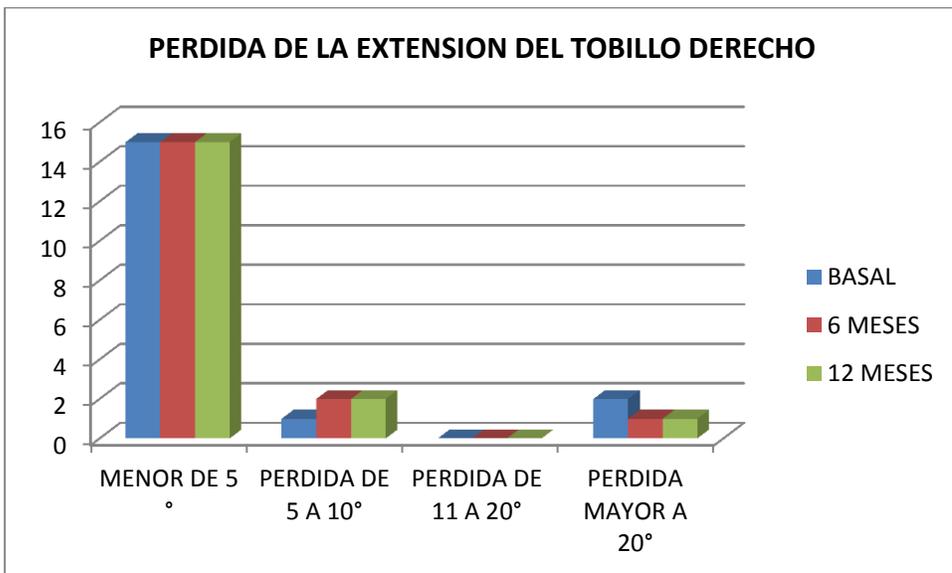


Grafica 41

En los tobillos los rangos de movilidad se mantuvieron estables en el rango de manores de 5 grados (grafica 42 y grafica 43)



Grafica 42

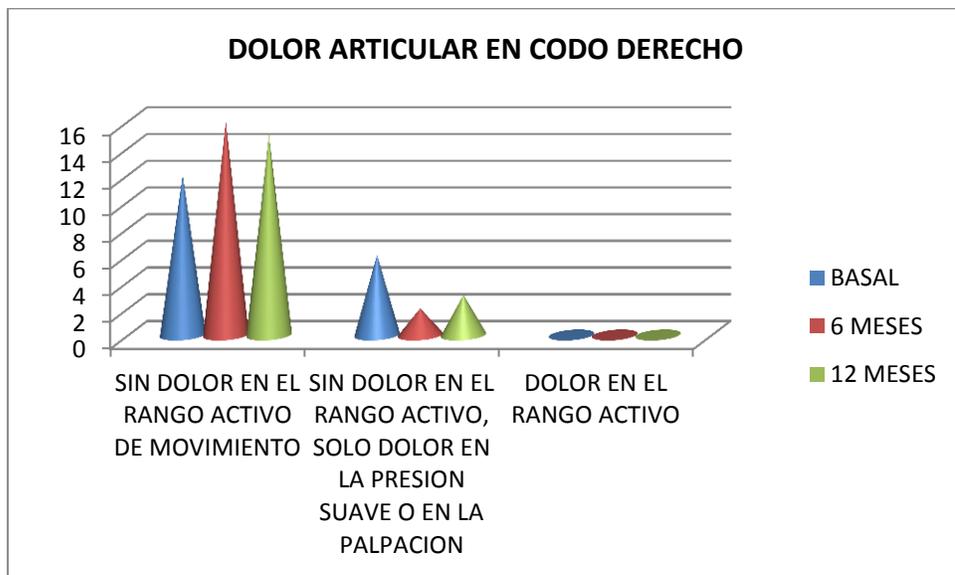


Grafica 43

Cuando se valoro el dolor en los pacientes a nivel del codo se mantuvieron con la utilización de la profilaxis sin dolor, y en el codo derecho 4 pacientes que habían manifestando dolor al inicio mejoraron en los controles posteriores (grafica 44 y grafica 45)

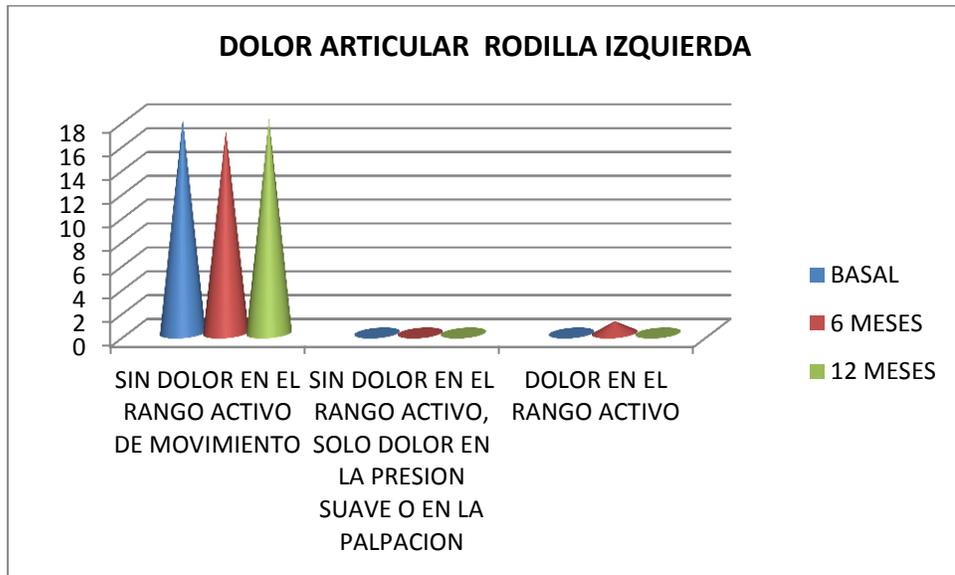


Grafica 44

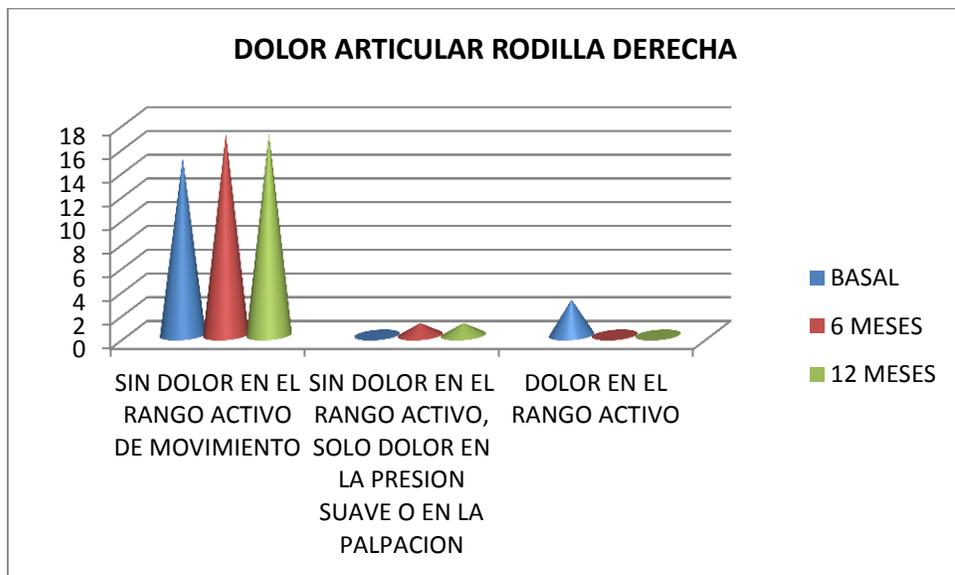


Grafica 45

Al valorar el dolor articular de la rodilla izquierda los pacientes se mantuvieron sin dolor desde el inicio hasta la última valoración, en la rodilla derecha 4 pacientes manifestaron dolor leve al inicio del estudio el cual mejoró en los 2 controles posteriores (gráfica 46 y gráfica 47)

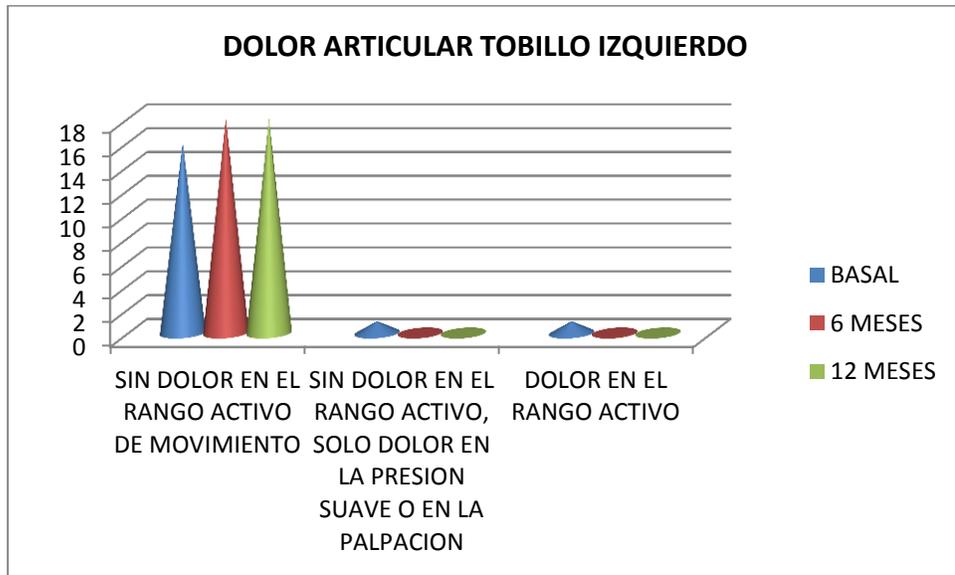


Gráfica 46

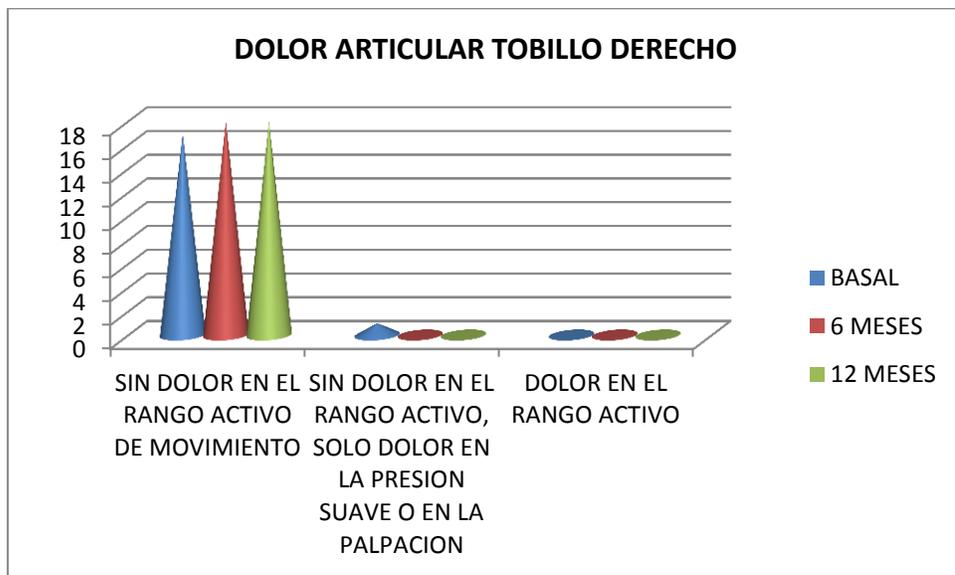


Gráfica 47

El dolor articular del tobillo izquierdo al inicio del estudio evidencio 16 pacientes sin dolor y 2 pacientes con dolor leve los cuales en los controles posteriores mejoraron encontrando todos los pacientes sin dolor; en el tobillo derecho todos los pacientes en los controles no presentaron dolor (grafica 48 y grafica 49)



Grafica 48



Grafica 49

Con respecto a la fuerza de los codos todos los pacientes se encontraron dentro de los rangos de normalidad de acuerdo a la escala de Daniels tanto del lado derecho como izquierdo (grafica 50 y grafica 51)



Grafica 50



Grafica 51

En la fuerza de la rodilla izquierda 16 pacientes se encontraban dentro del rango de normalidad al inicio del estudio y 2 pacientes con perdida leve de la fuerza, posteriormente a los 6 meses y 12 meses, la fuerza se normalizo en todos los pacientes, en la rodilla derecha 15 pacientes con fuerza normal, 2 pacientes con perdida leve de la fuerza, quienes en los siguientes controles se normalizaron

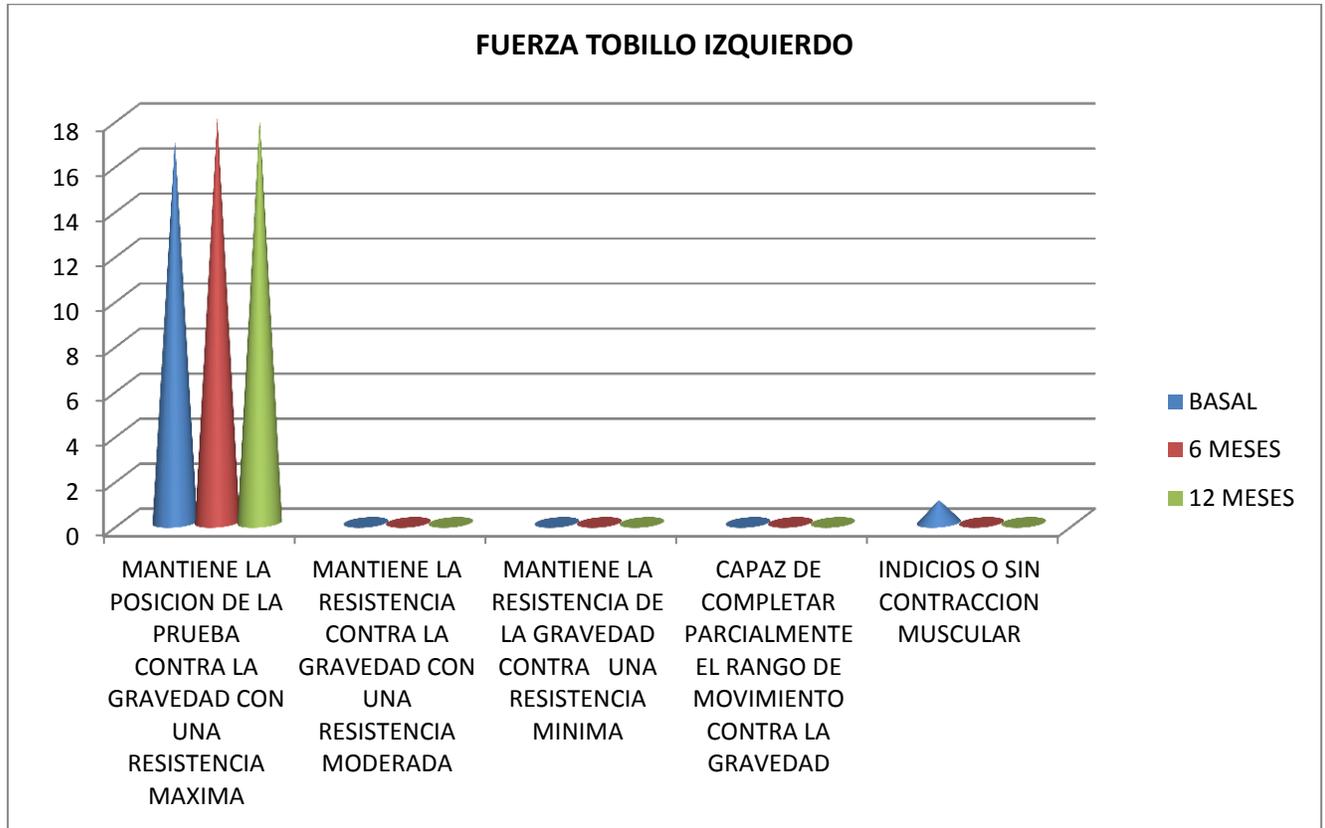


Grafica 52



Grafica 53

En la fuerza de los tobillos en tanto en el derecho como izquierdo se mantuvieron dentro de los límites de normalidad durante todo el estudio (grafica 54 y grafica 55)



Grafica 54



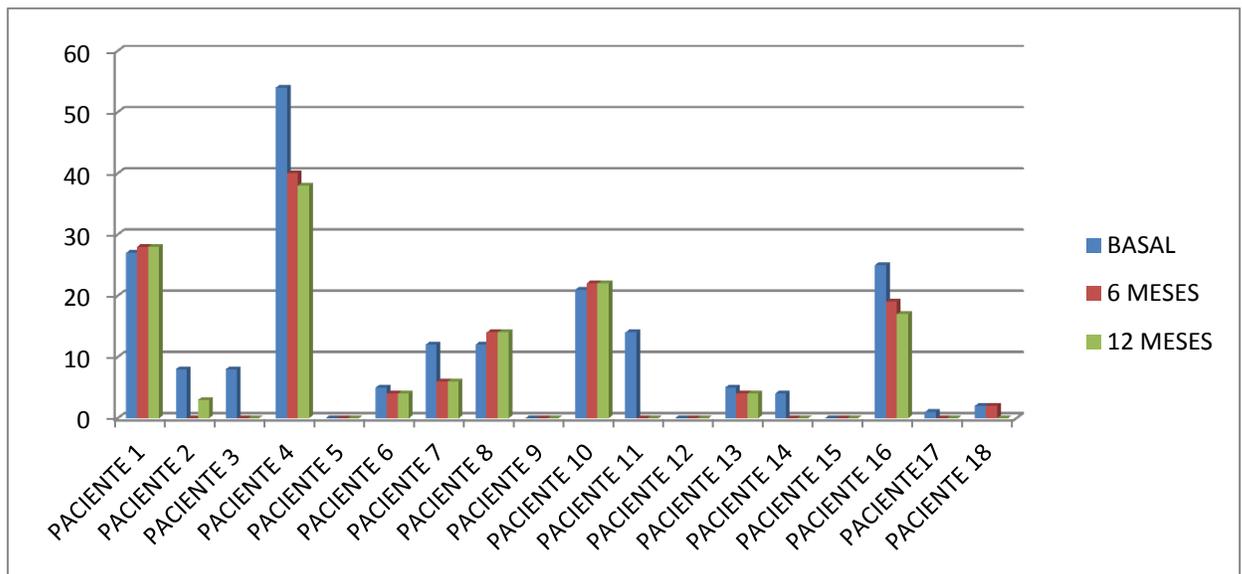
Gráfica 55

Al hacer la valoración de la marcha se evidenciaron en el primer control que 14 pacientes tenían todas las habilidades normales, a los 6 y 12 meses fueron 15 pacientes con todas las habilidades normales y tres pacientes con tres habilidades que no estaban normales en todos los controles (gráfica 56)



Gráfica 56

En la grafica 57 mostramos el puntaje total de HJHS de cada uno de los pacientes en cada uno de las valoraciones que se les hizo logrando evidenciar como se mantiene la salud articular e incluso algunos con deterioro presentan significativa mejoría



Grafica 57

**Cuestionario específico para la Evaluación de la Calidad de Vida Relacionada con la Salud en pacientes con Hemofilia (Hemofilia QoL) en edades entre 13 y 16 años:**

Cuando aplicamos la escala de calidad de vida Hemoqol a los pacientes evidenciamos que las necesidades varían de acuerdo a la edad, siendo los adolescentes los que más manifiestan preocupaciones relacionadas con la enfermedad

Dentro de las mayores preocupaciones de los adolescentes es la de la aparición de dolor y su manejo. También se evidencio que la presencia de la enfermedad es determinante para lograr cambios en el estado de ánimo de los adolescentes en donde el enfado es lo que mas prevalece.

El no poder compartir con los amigos debido a la enfermedad fue lo que los adolescentes mas manifestaron que les molestaba además se sintieron incomodos y sobreprotegidos por los padres debido a la hemofilia

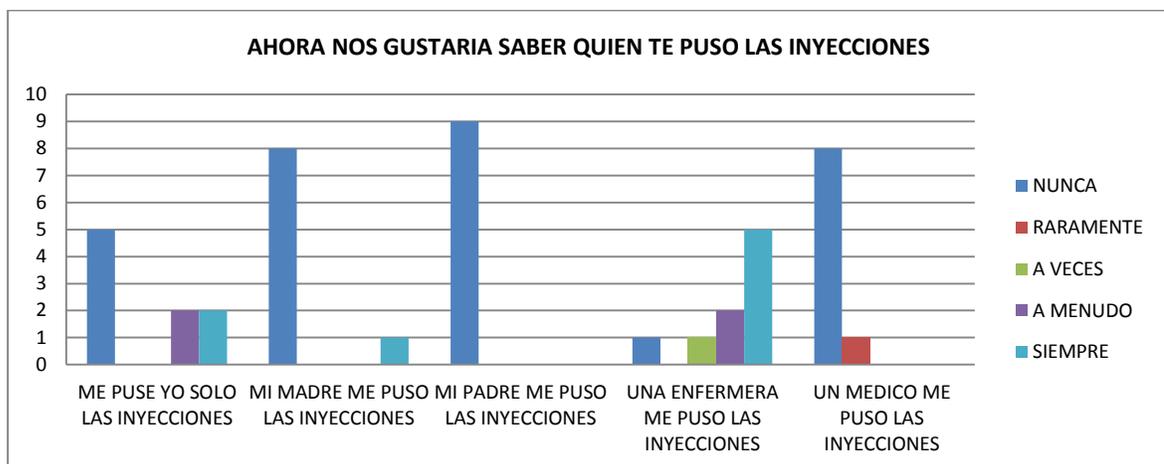
Se preocupaban por no inspirar lastima debido a su enfermedad y el no poder practicar deportes libremente por la hemofilia

Sin embargo se logro percibir que la mayoría de los pacientes son conscientes de las complicaciones de la hemofilia y de la importancia de los cuidados

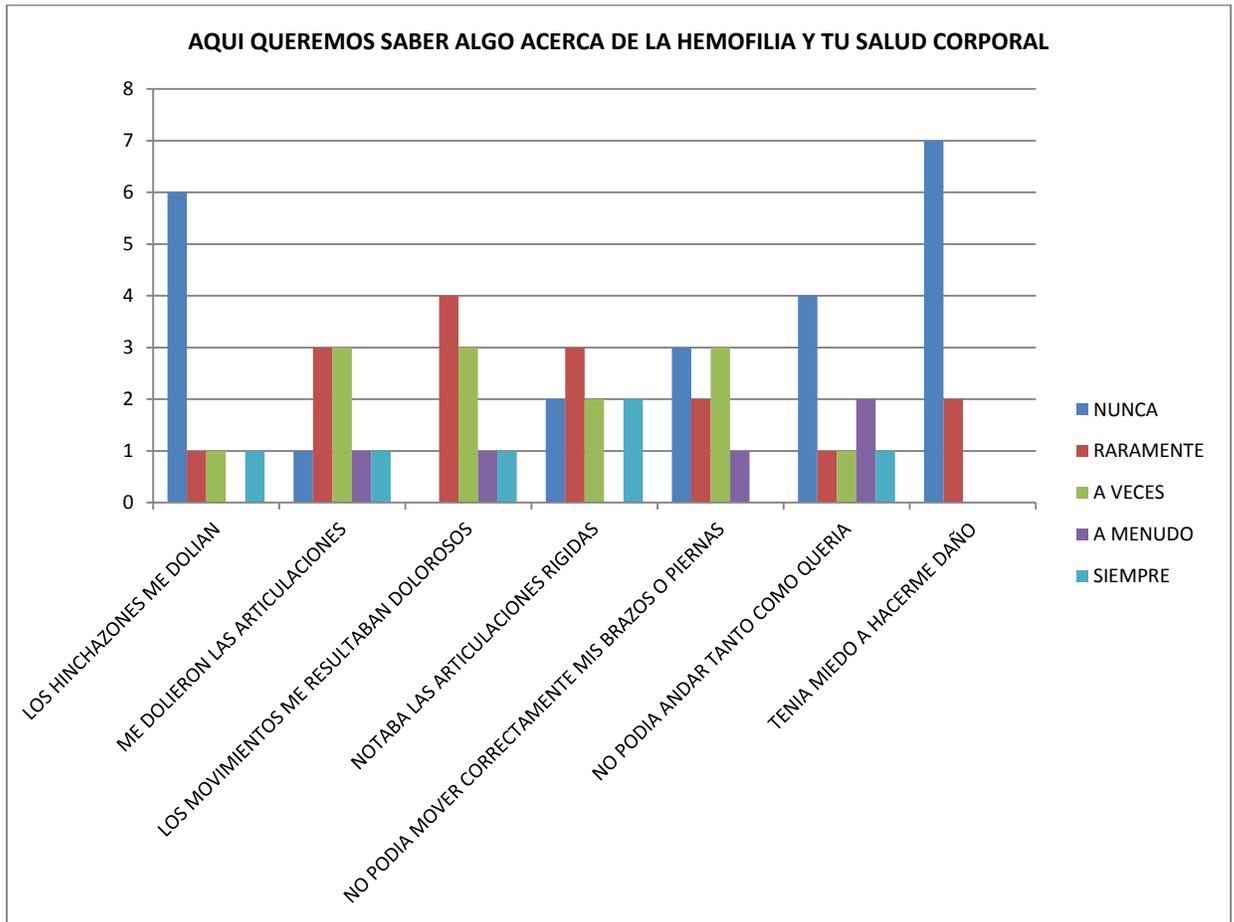
Con respecto a los tratamientos de la enfermedad se evidencio una gran satisfacción con las medidas propuestas, de igual manera con la atención médica, con el personal de enfermería y con la institución prestadora de salud

Por ultimo con el Hemoqol observamos que otra de las preocupaciones de los de los adolescentes está relacionada con el futuro, acerca de la posibilidad de poder formar una familia y llevar una vida normal aunque mostraron satisfacción en relaciones con pares de amigos y en las relaciones de noviazgos.

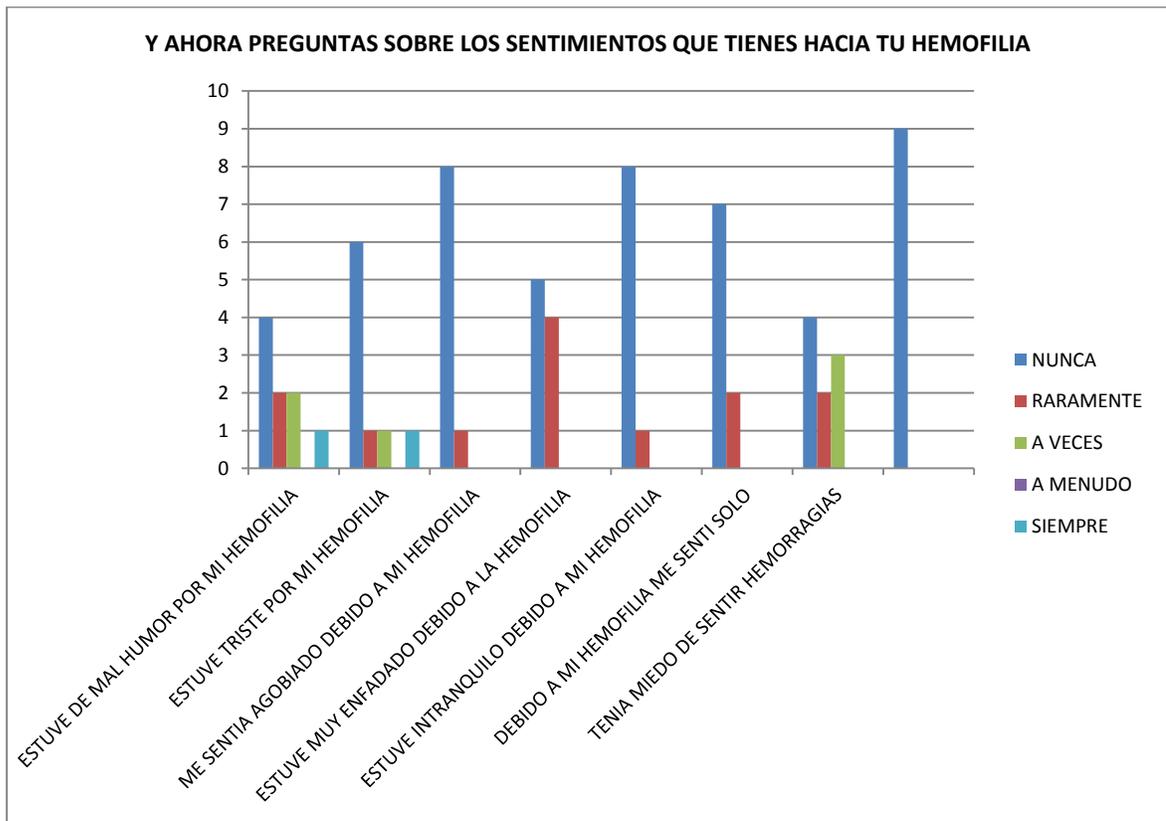
La percepción de la salud de los pacientes en su mayoría estuvieron entre excelente, muy bien y bien



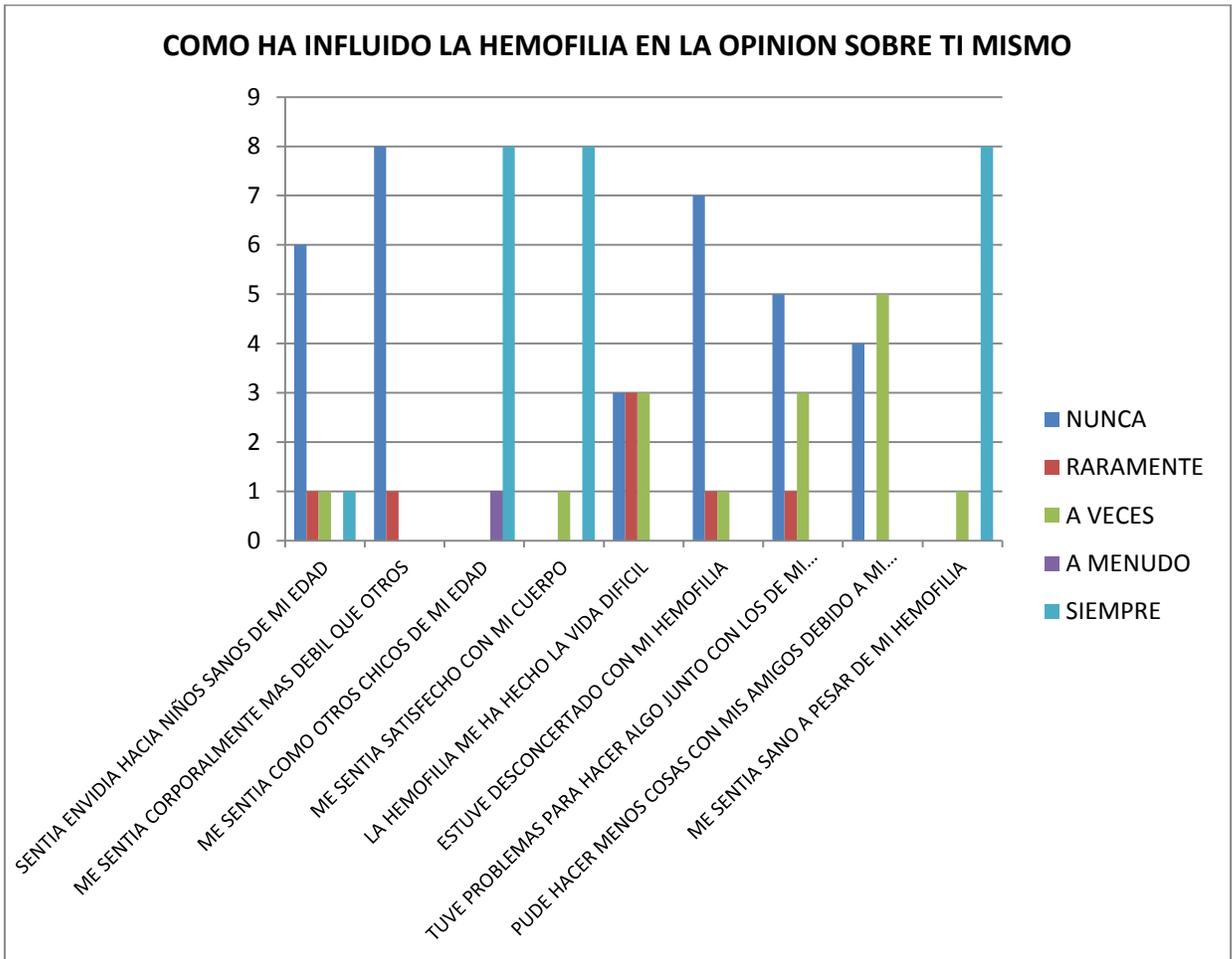
Grafica 58



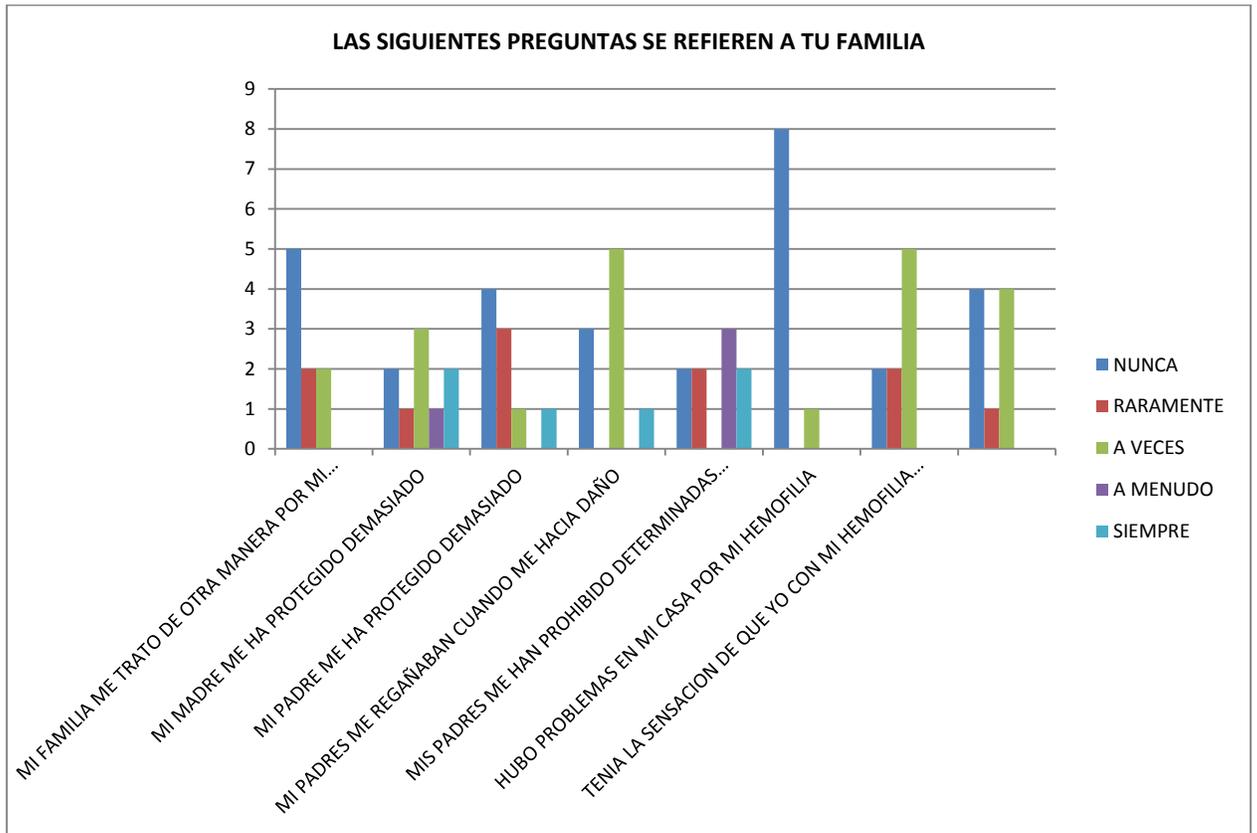
Grafica 59



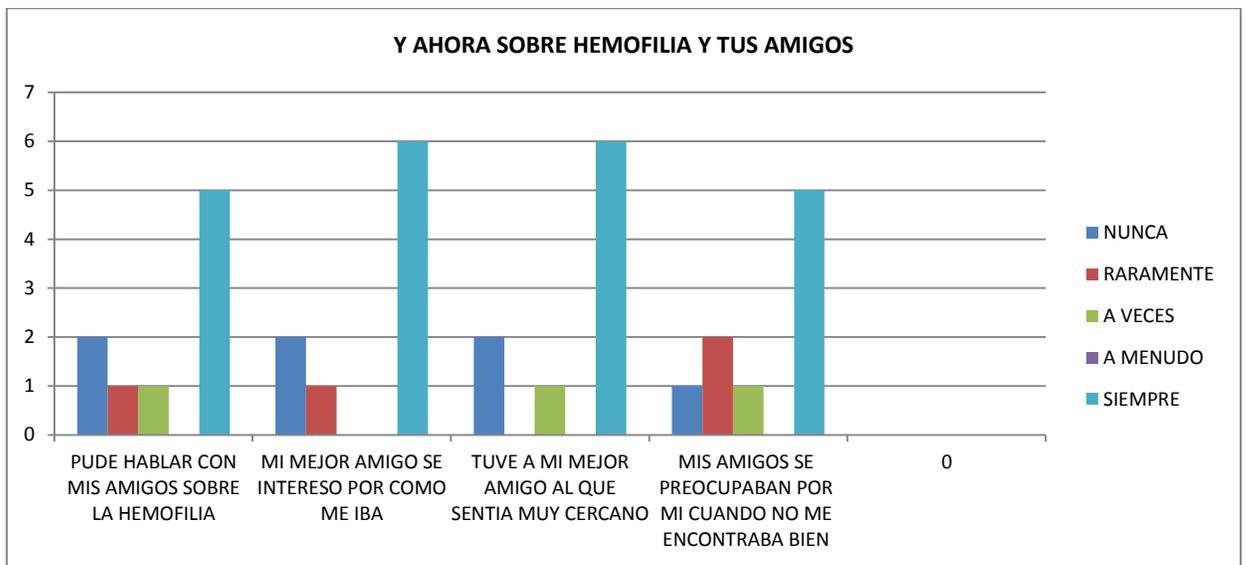
Grafica 60



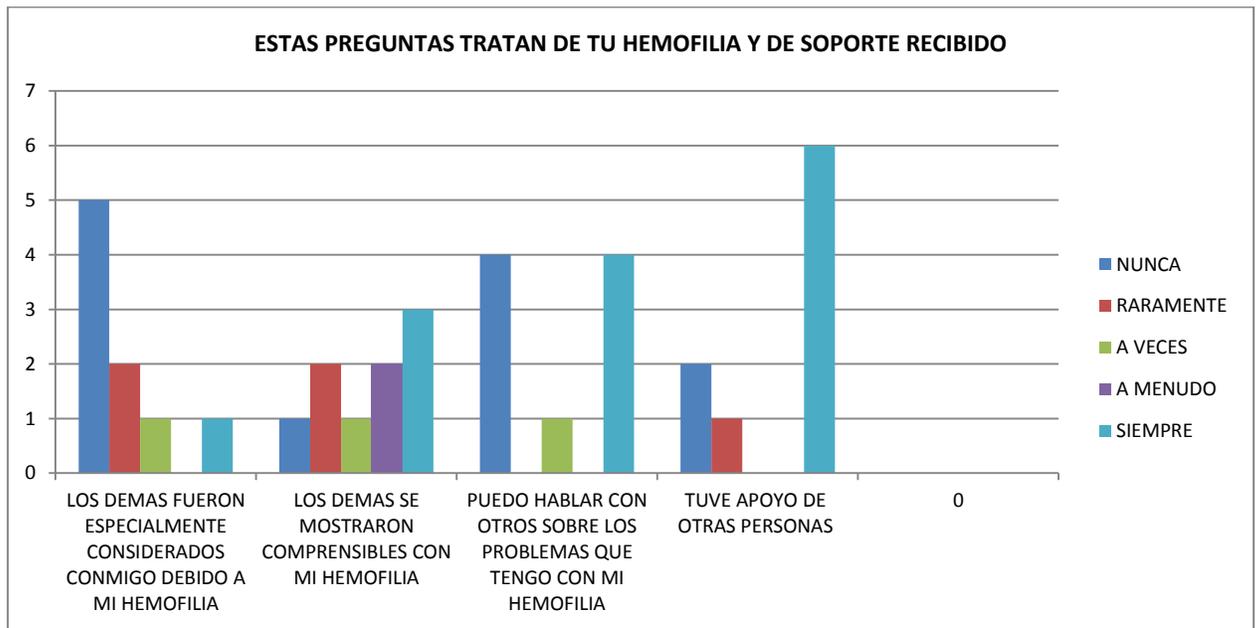
Grafica 61



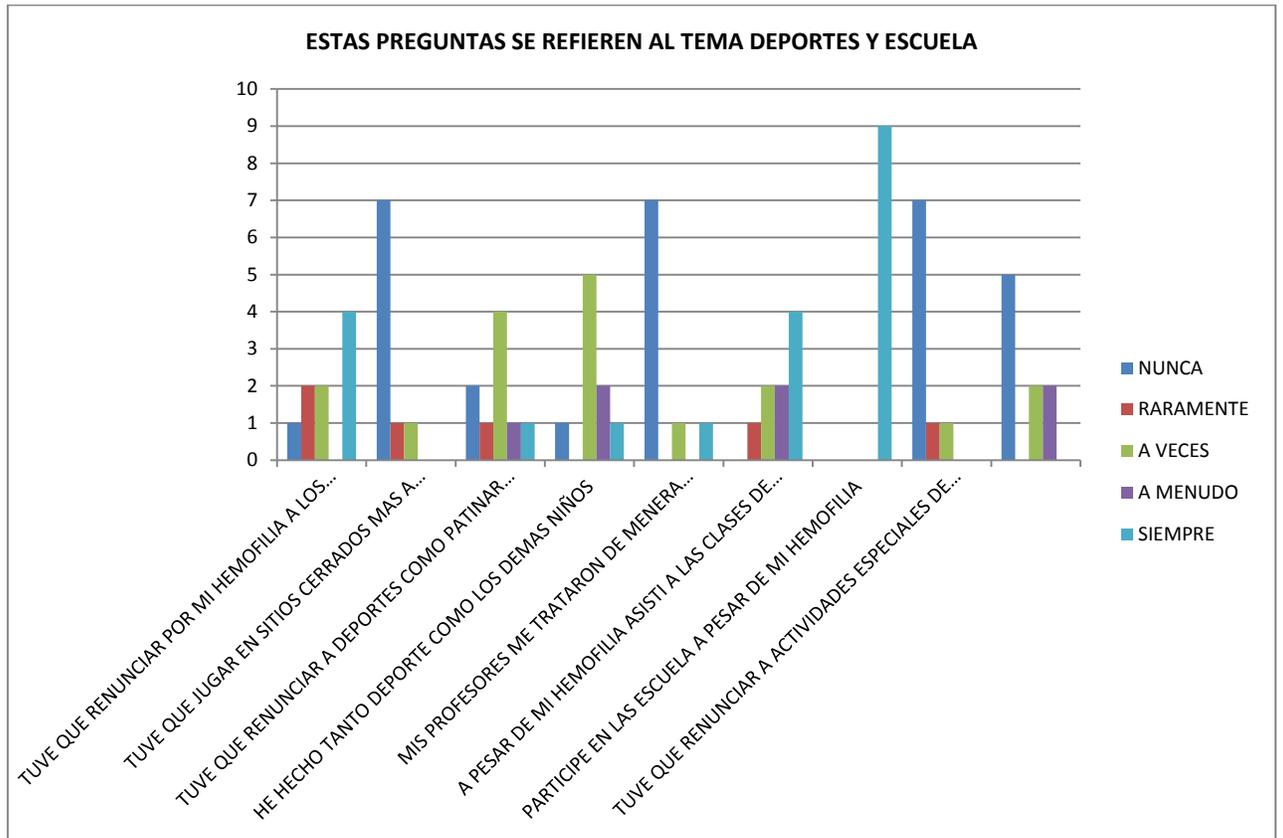
Grafica 62



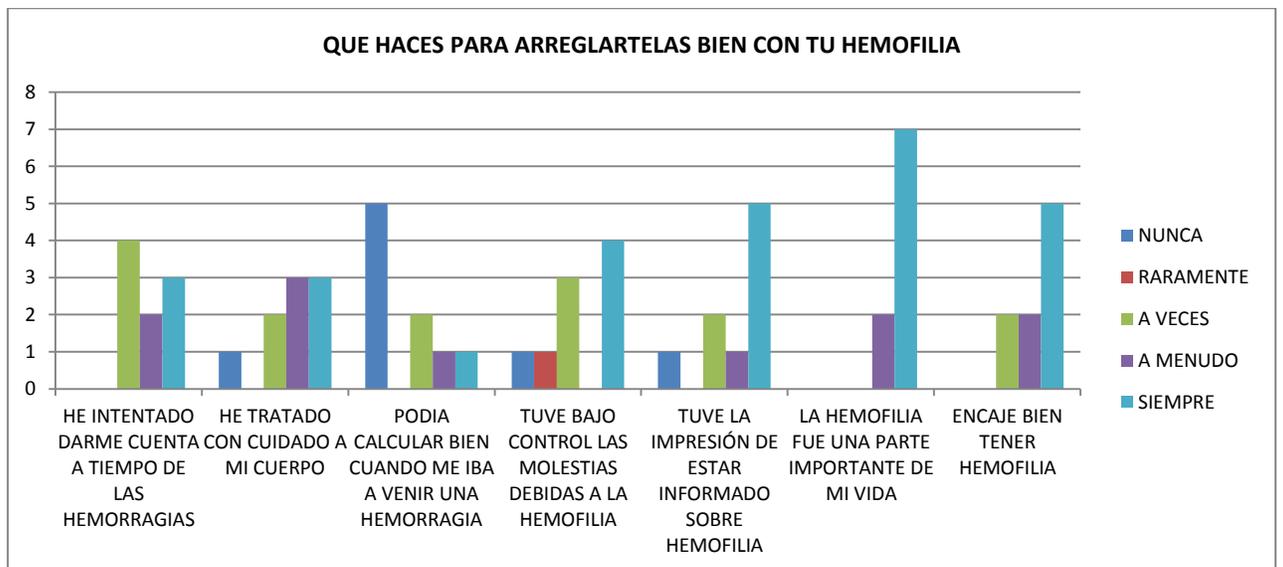
Grafica 63



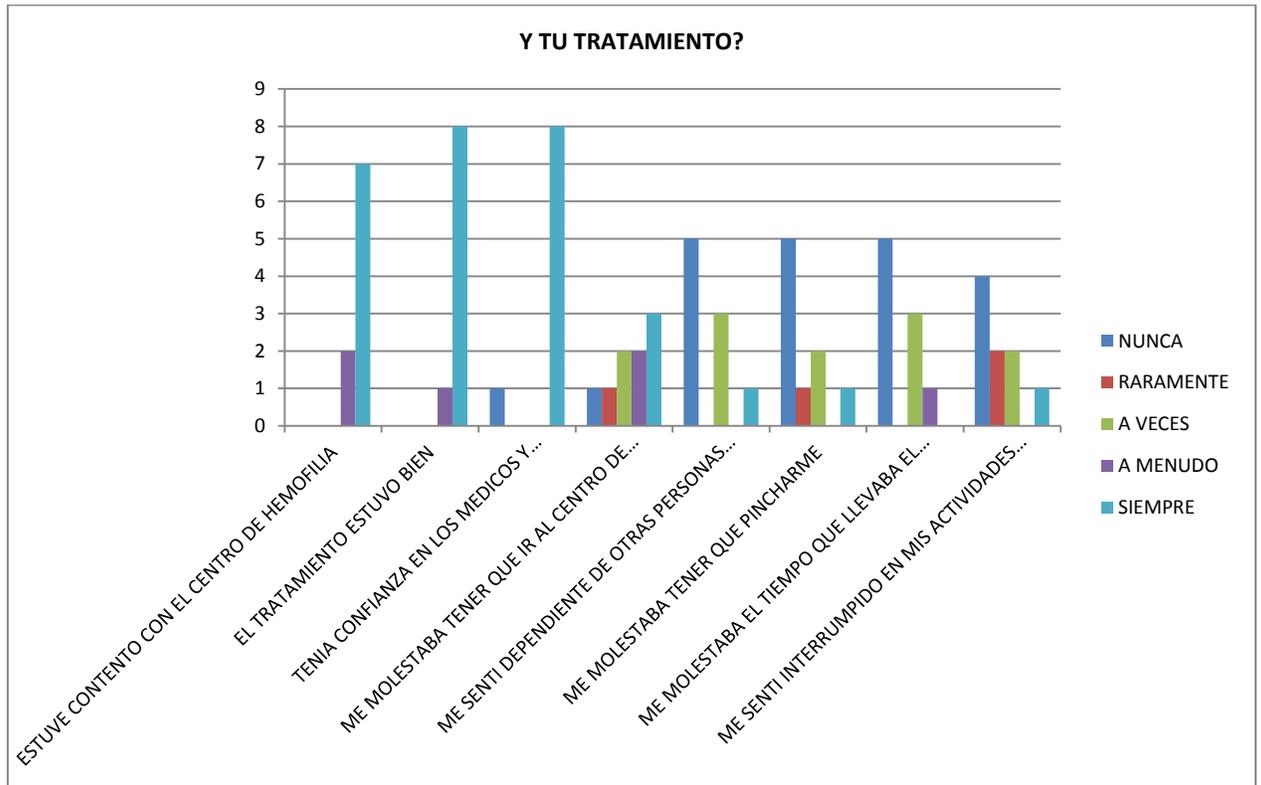
Grafica 64



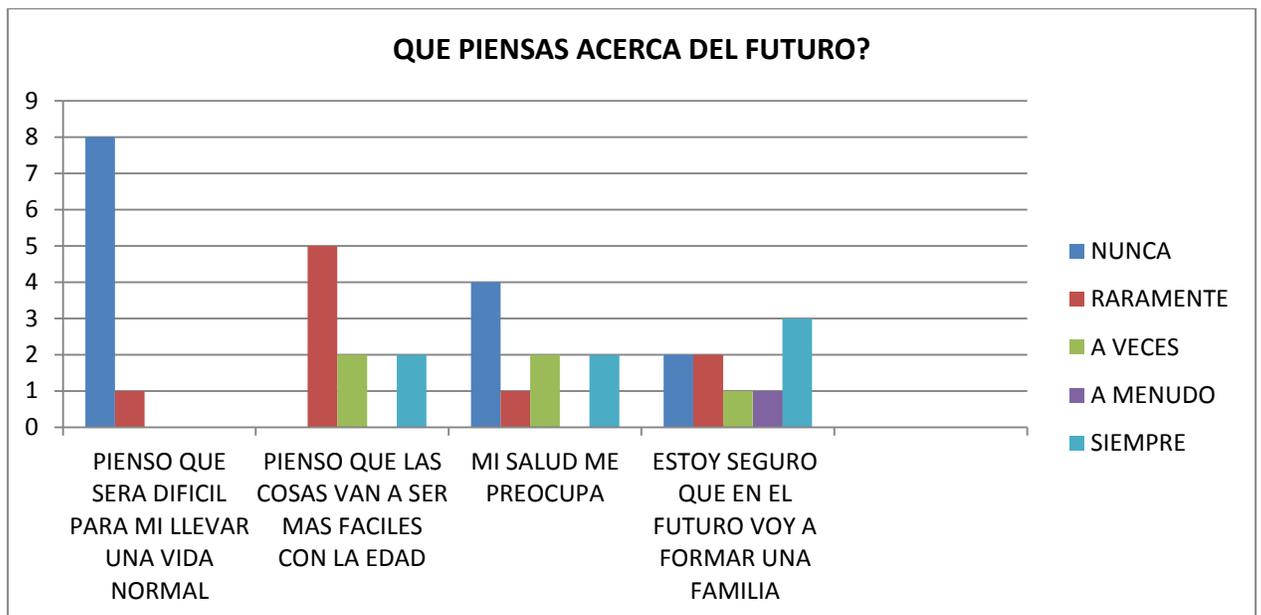
Grafica 65



Grafica 66



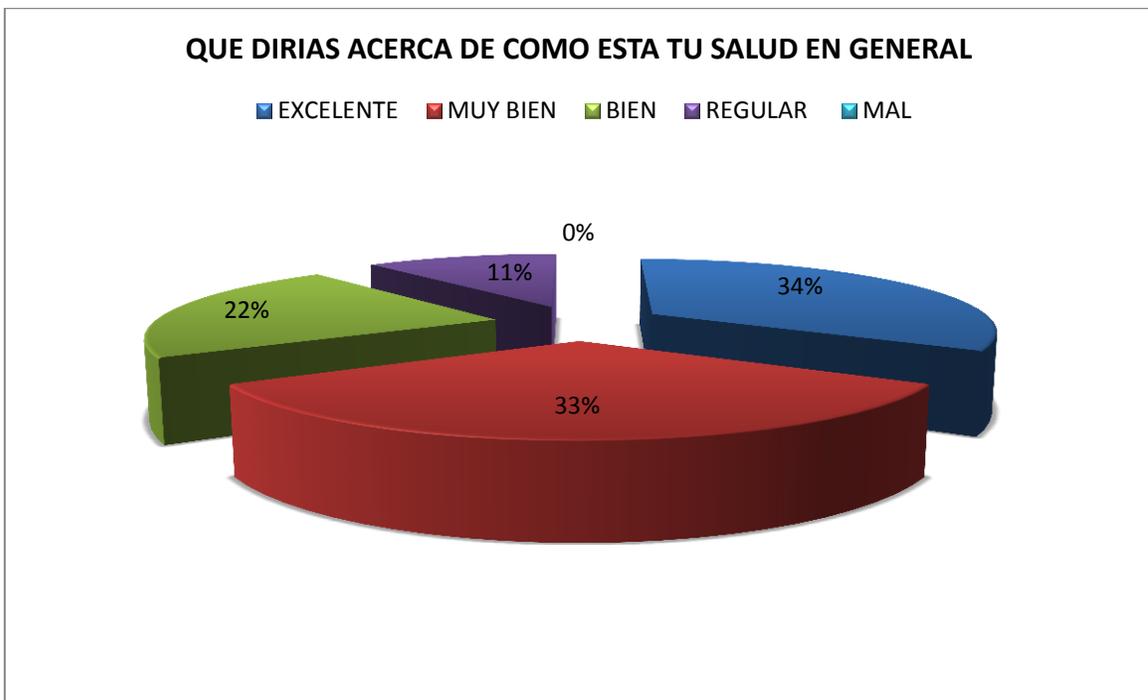
Grafica 67



Grafica 68



Grafica 69



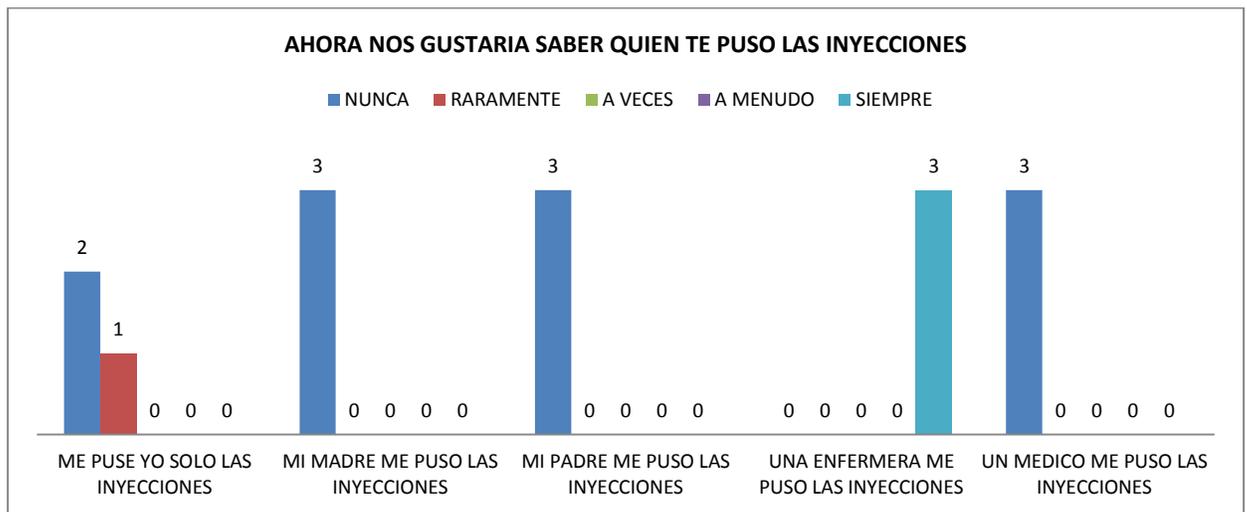
Grafica 70

**Cuestionario específico para la Evaluación de la Calidad de Vida Relacionada con la Salud en pacientes con Hemofilia (Hemofilia QoL) en edades entre 8 y 12 años:**

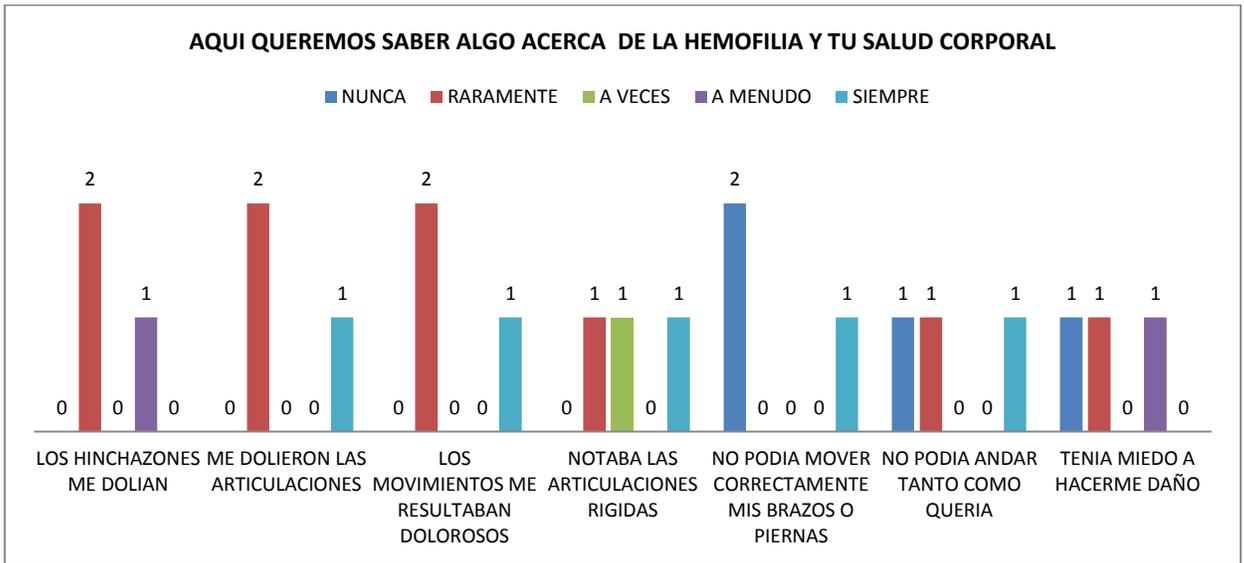
En los niños entre 8 y 12 años el mayor temor sigue siendo la presencia de dolor debido a la enfermedad lo cual era determinante para evidenciar variabilidad en los estados de animo

Se evidencia que son los padres los que asumen los cuidados de los pacientes para evitar complicaciones, aunque los niños se sintieron apoyados por sus padres en cada una de las actividades relacionadas con los tratamientos

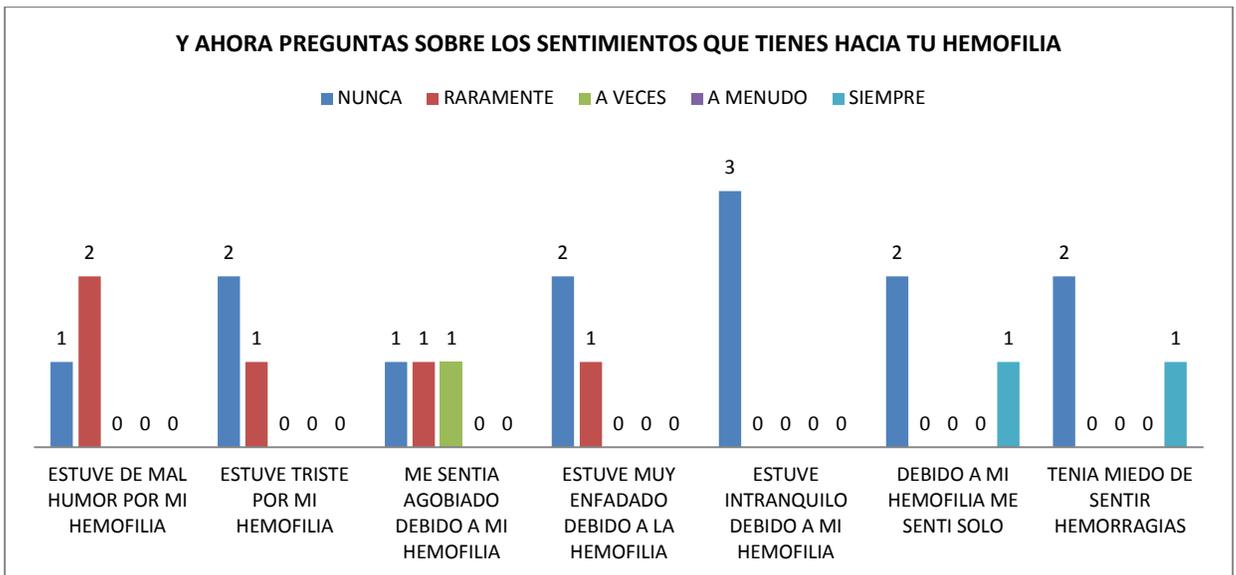
De igual manera mostraron satisfacción con el personal de la salud que los atiende y con el centro de atención



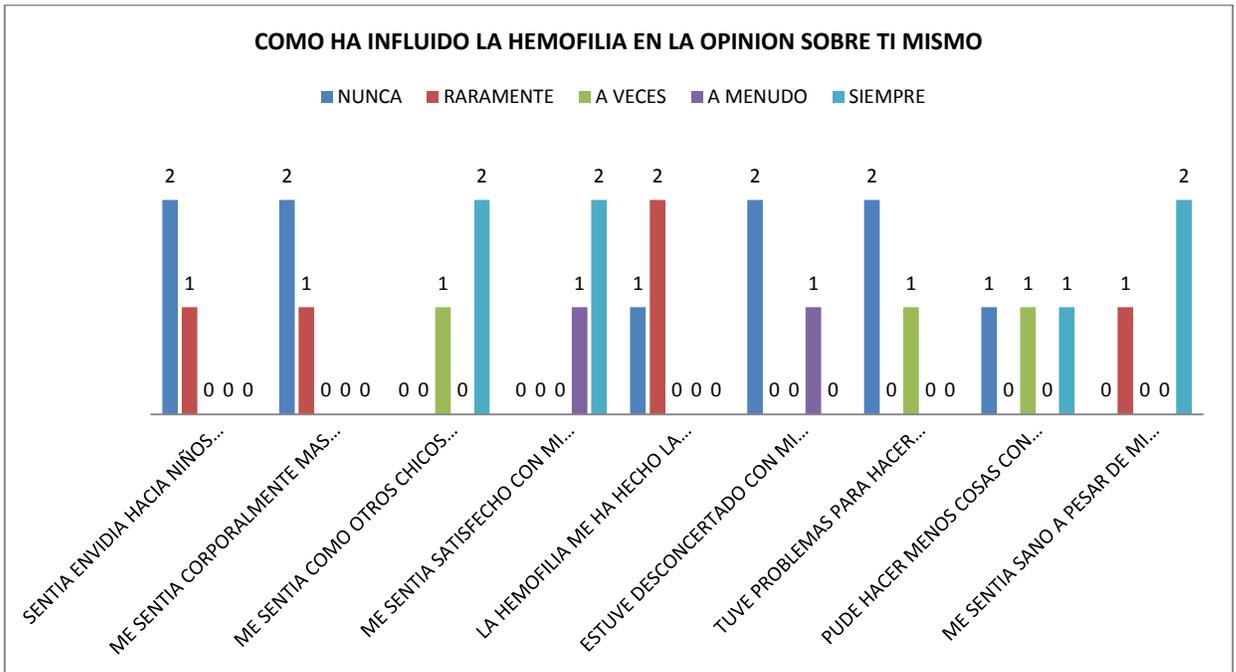
Grafica 71



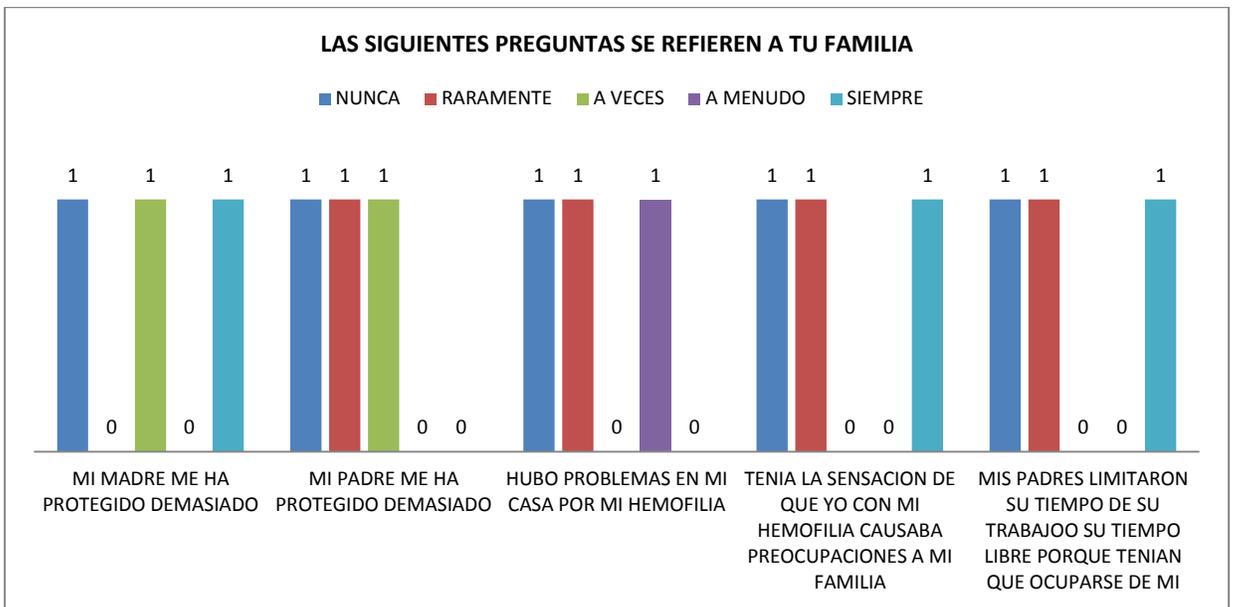
Grafica 72



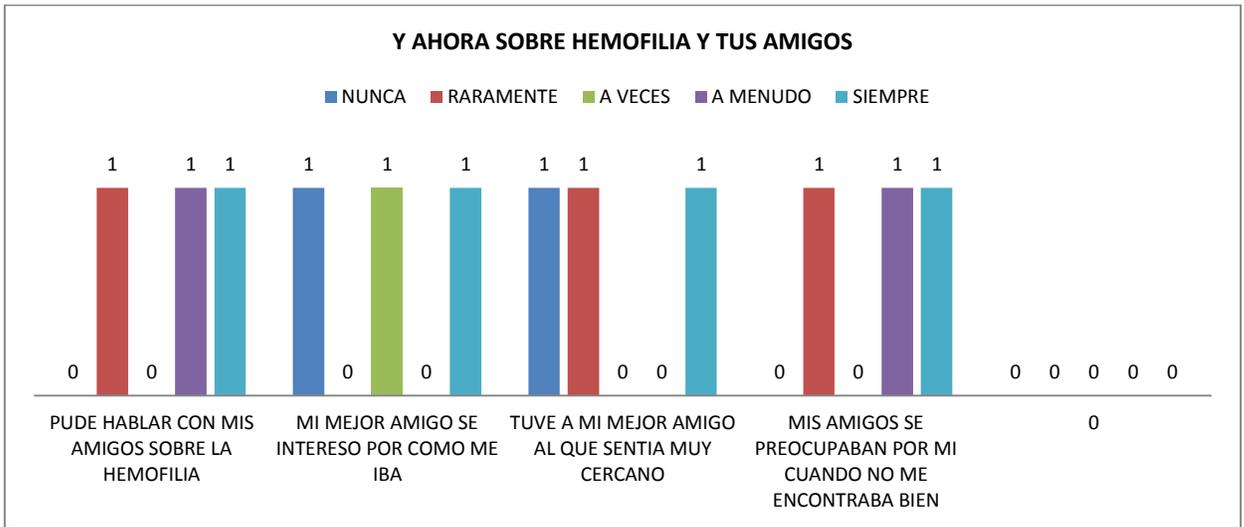
Grafica 73



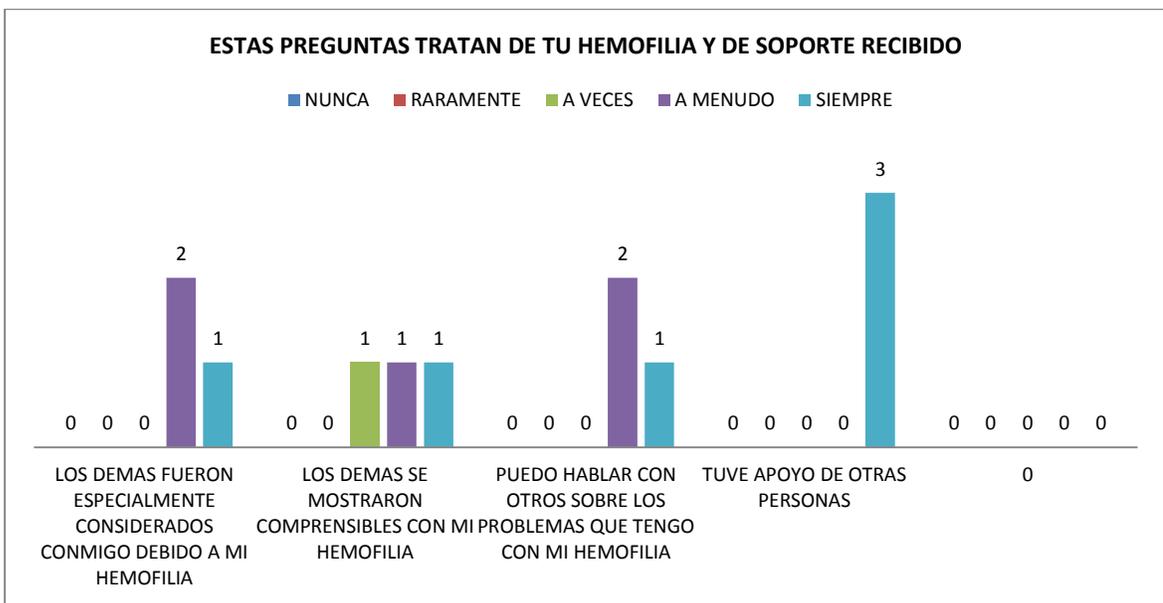
Grafica 74



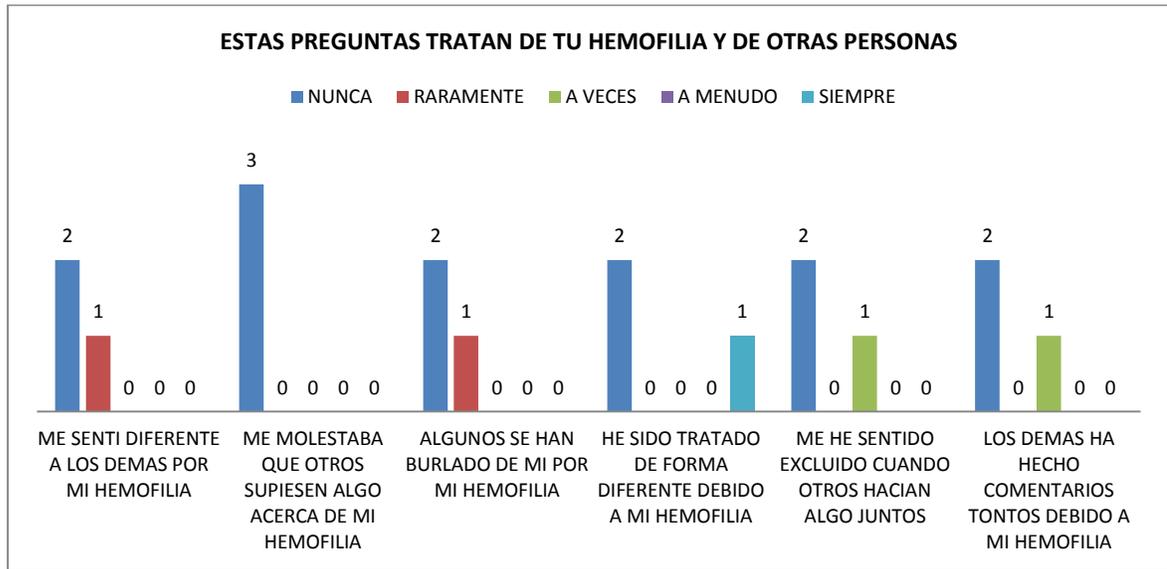
Grafica 75



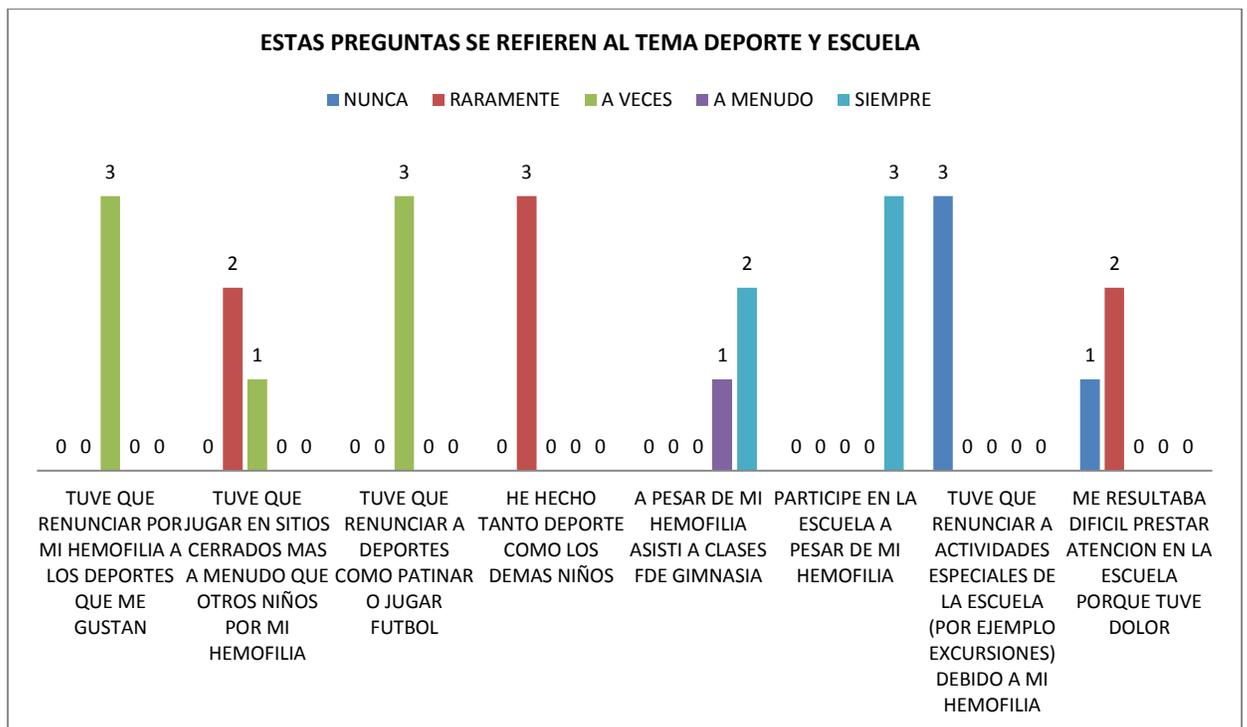
Grafica 76



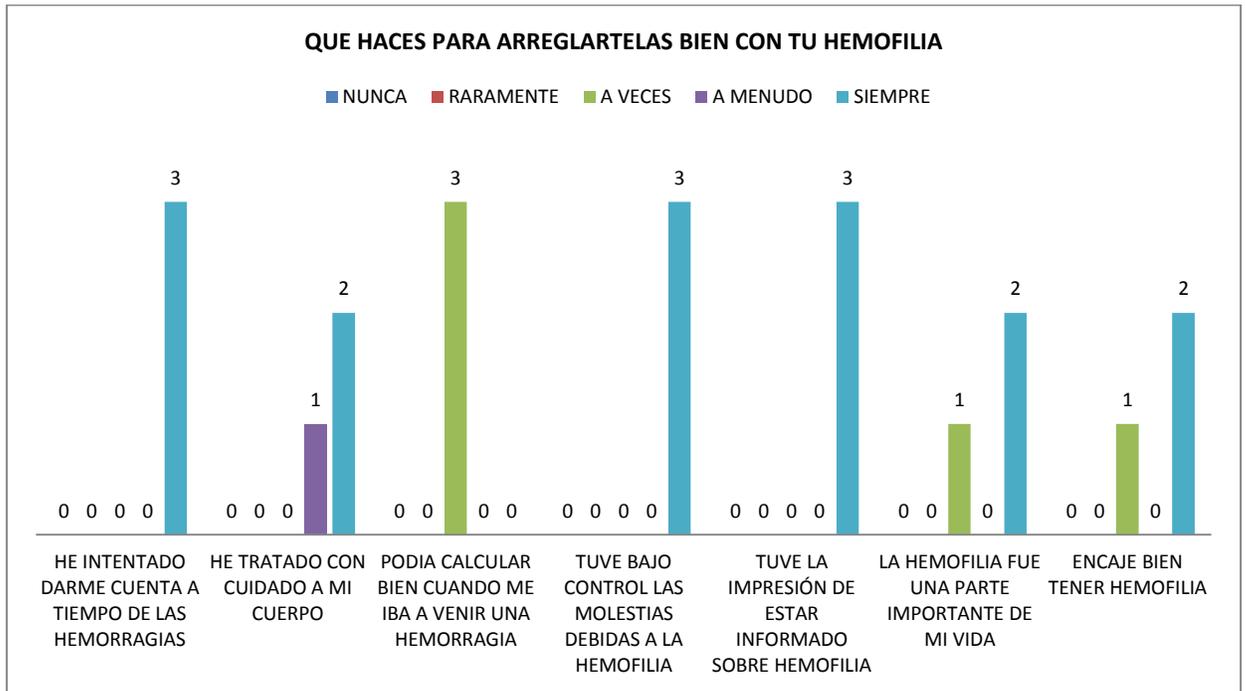
Grafica 77



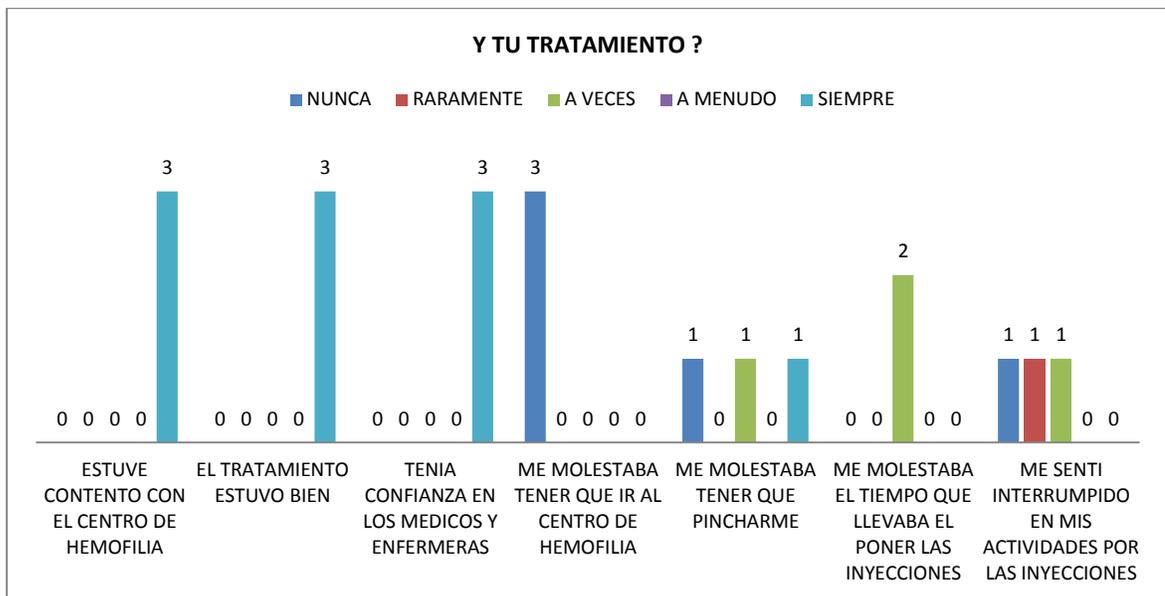
Grafica 78



Grafica 79



Grafica 80



Grafica 81

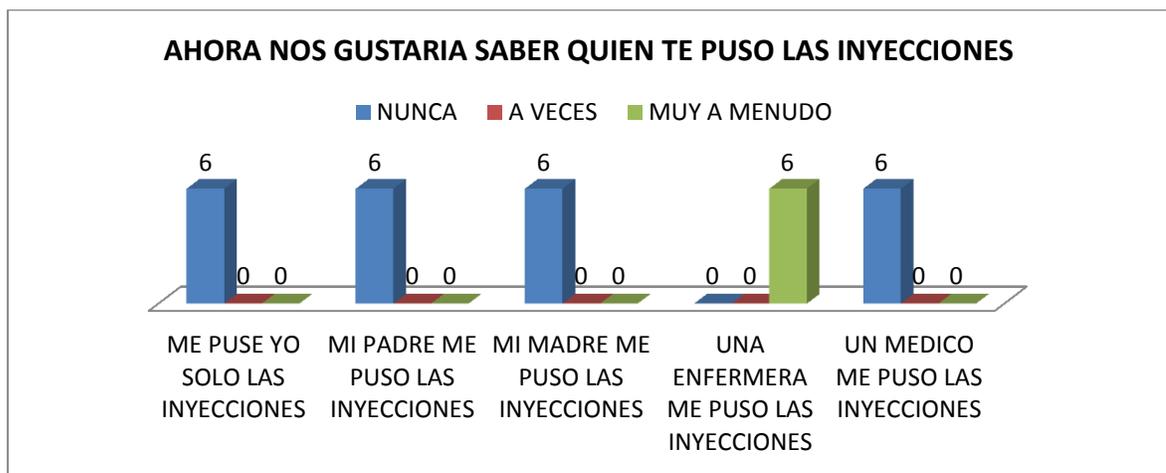
**Cuestionario específico para la Evaluación de la Calidad de Vida Relacionada con la Salud en pacientes con Hemofilia (Hemofilia QoL) en edades entre 4 y 7 años:**

En los niños menores entre 4 y 7 años la mayor preocupación de los padres es que sus hijos presenten hemorragias además también se observó que el mal humor es lo más frecuente en estos niños a causa de la hemofilia

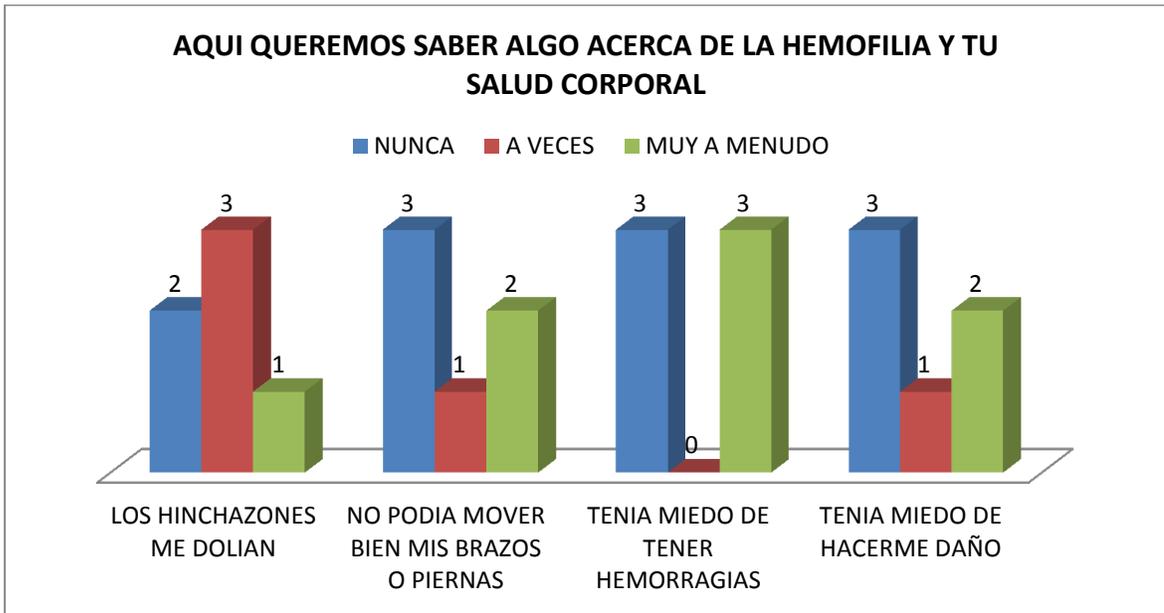
Algunos pacientes manifestaron sentirse sobreprotegidos por los padres, e incluso algunos padres manifestaron lo mismo, todo esto conlleva a una gran limitación que tienen los niños para realizar juegos y actividades deportivas

Con respecto al tratamiento todos mostraron satisfacción, pero manifiestan que lo que más les molesta es tener que pincharse

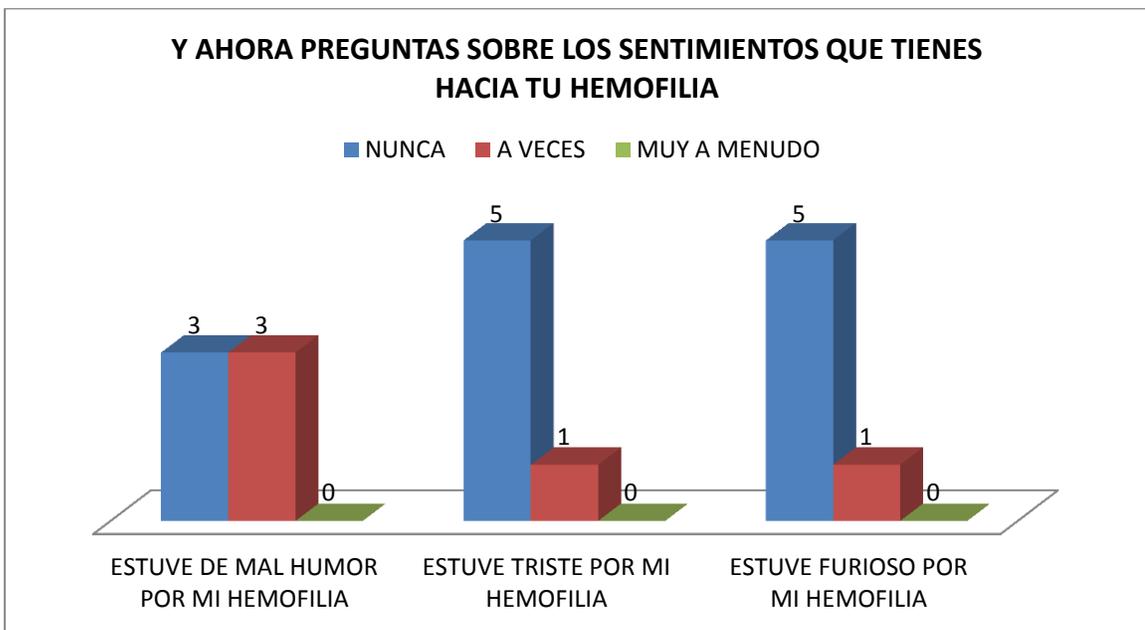
La percepción de la salud en estos niños estuvo entre excelente y bien



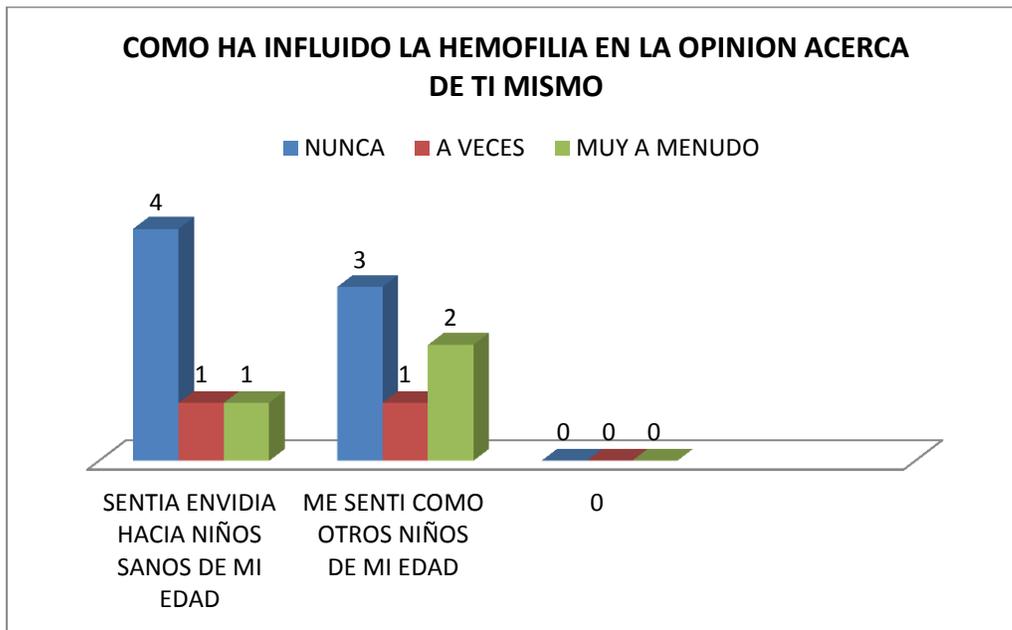
Grafica 82



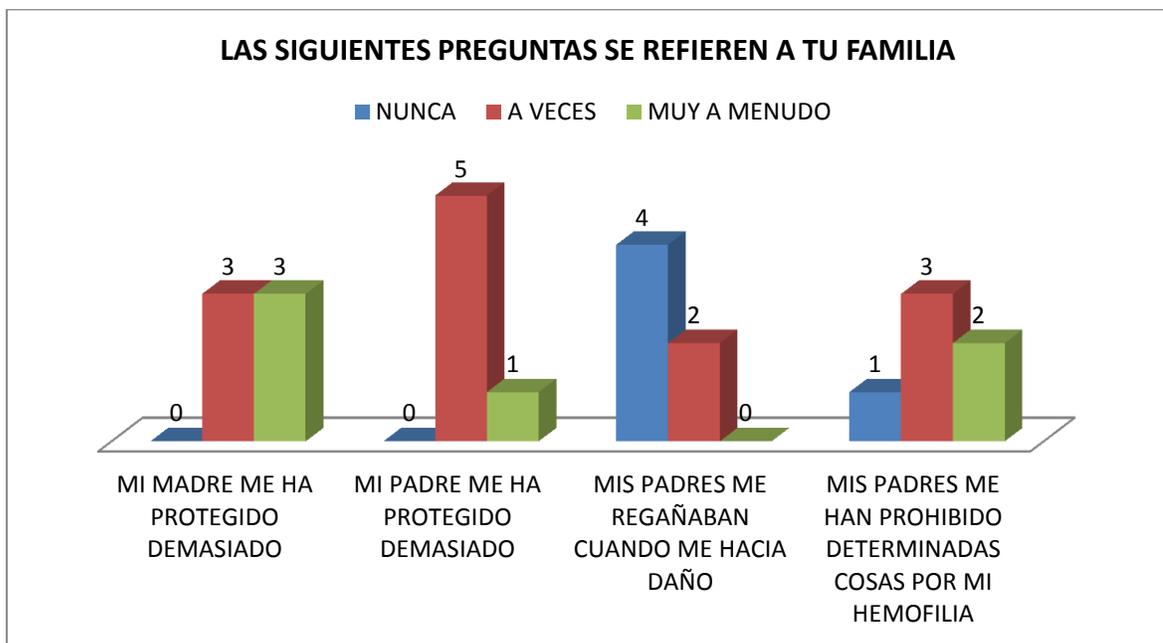
Grafica 83



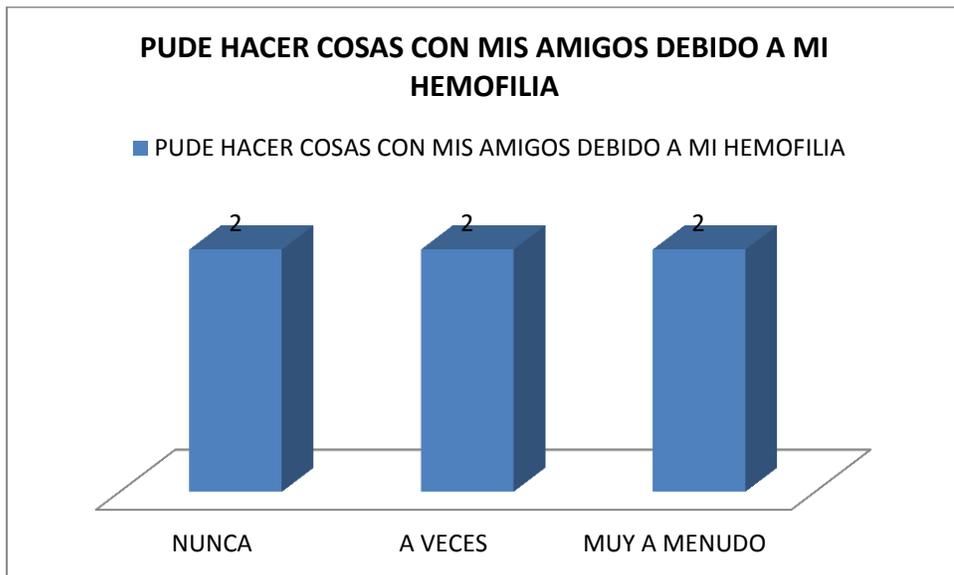
Grafica 84



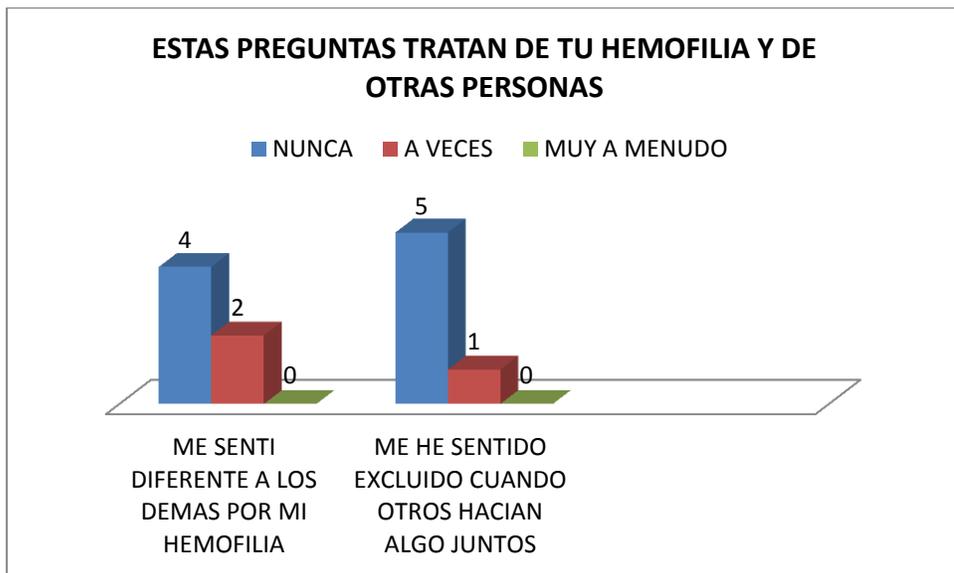
Grafica 85



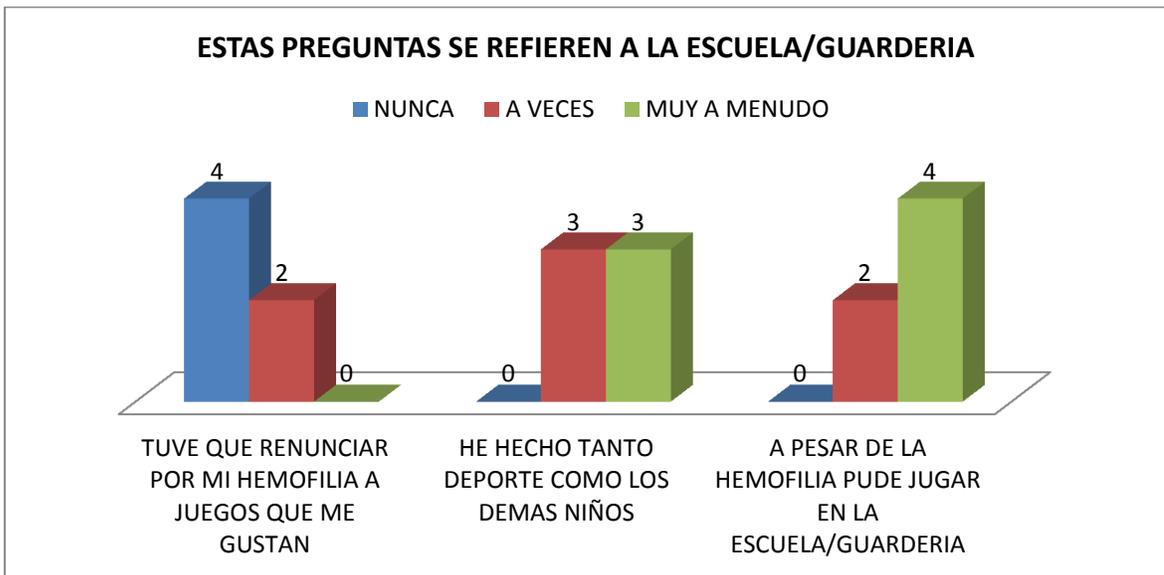
Grafica 86



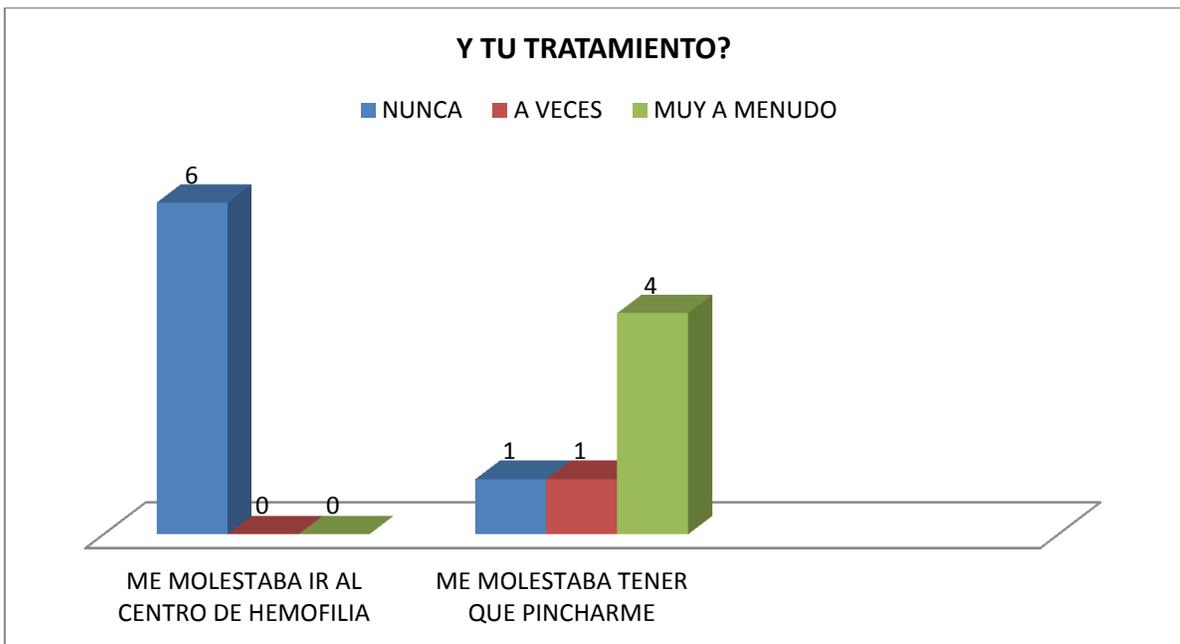
Grafica 87



Grafica 88



Grafica 89



Grafica 90



Grafica 91







## 6. Conclusiones y recomendaciones

### 6.1 Conclusiones

- La medida de la funcionalidad utilizando la herramienta FISH , no mostro cambios significativos al empeoramiento en los pacientes evaluados
- La aplicación del cuestionario de salud articular HJHS mostro en la puntuación total que los pacientes con la profilaxis mantienen su salud en las articulaciones y no progresan a artropatías severas
- En los pacientes con lesión moderada articular mostro recuperación de la sintomatología y mejoría en la medición articular , en el intervalo de 6 meses
- En los dominios de atrofia muscular e inflamación no hubo cambios en los pacientes con respecto a las evaluaciones realizadas , demostrando integridad y preservación de la salud articular
- En el dominio crepitaciones se encontró que no hubo empeoramiento de las mismas durante todo el proceso de evaluación en los pacientes del estudio
- En la pérdida de flexión de la articulación del codo la mayoría de los pacientes se encontraron en el rango de normalidad y los pocos pacientes que tenían una pérdida de flexión leve, se logro evidenciar en los controles que mejoraron su rango de movilidad articular
- Se encontró mejora en el compromiso de rodillas y tobillos a los largo de la exploración , y en 4 pacientes hubo recuperación total de los mismos
- En el dominio de dolor se evidencio ausencia total durante todo el seguimiento luego de 6 meses de tratamiento
- No se evidencio compromiso de la fuerza muscular ni del patrón de marcha, en ningún momento del seguimiento de la cohorte.

- La aplicación de las escalas se hicieron de manera organizada sin dificultad para el equipo de rehabilitación y sin complicaciones para el paciente

## 6.2 Recomendaciones

Se recomienda al especialista en Medicina Física y Rehabilitación la utilización de la herramienta FISH en su quehacer profesional al momento de valorar discapacidad en pacientes con Hemofilia.

La HJHS se convierte en una herramienta útil para valorar y hacer seguimiento de la salud articular de los pacientes con hemofilia, por lo tanto se recomienda su utilización rutinaria en todos estos pacientes, en la consulta de medicina física y rehabilitación

La utilización de profilaxis en los pacientes con hemofilia mantiene y mejora la salud articular disminuyendo las discapacidades musculoesqueleticas y mejorando la calidad de vida de estos pacientes.

Recomendamos utilizar la herramienta Hemoqol para valorar los aspectos mas relevantes de la enfermedad por que tienen en cuenta aquellas cuestiones que mas preocupan e interesan al paciente con hemofilia, además por que nos permite ver el grado de satisfacción con el tratamiento instaurado y el personal de la salud que los evalúa

Teniendo en cuenta lo evidenciado en el Hemoqol recomendamos profundizar con los pacientes y padres acerca de los deportes y actividades recreativas que pueden realizar los niños, debido a que se evidencio que fue lo que mas les molesto

De igual manera intervenir con personal de psicología maneras aceptación y mejorar el animo para lograr una mejor aceptación de la enfermedad, así como profundizar recomendaciones vocacionales





# A. Anexo: Acta de aprobación comité de ética



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA  
SEDE BOGOTÁ  
FACULTAD DE MEDICINA  
COMITÉ DE ÉTICA  
ACTA DE EVALUACIÓN

ACTA DE EVALUACIÓN: N°. 016-163-15  
Fecha: 22 de septiembre 2015

Nombre completo del proyecto: "MEDICIÓN DEL IMPACTO DE LA PROFILAXIS EN PACIENTES HEMORRÓFICOS MEDIANTE LA UTILIZACIÓN DE INSTRUMENTOS EN REHABILITACIÓN".

Versión número: 01

Sometido por: el estudiante Gabriel Ernesto Madera Rojas

Dirigido por: la profesora Doris Valencia Valencia

Presentado por: el profesor Octavio Silva Calcedo, Director

Departamento o Sección: Medicina Física y Rehabilitación de la Facultad de Medicina

Fecha en que fue sometido a consideración del Comité: 22 de septiembre de 2015

El COMITÉ DE ÉTICA DE INVESTIGACION DE LA FACULTAD DE MEDICINA. Se constituyó mediante la Resolución 152, (Acto No. 43 del 5 de diciembre de 1996 actualizado mediante resolución 008 (acto 03 de 27 de enero de 2011), de Consejo de Facultad el Comité de Ética de Investigación, el cual está regido por la Resolución 008430 del 4 de octubre de 1999 del Ministerio de Salud de Colombia que estableció las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud; los principios de la Asamblea Médica Mundial expuestos en su Declaración de Helsinki de 1964, última revisión del año 2000; y el código de regulaciones federales, título 45, parte 46, para la protección de las sujetos humanos, del departamento de salud y servicios humanos de los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos (Junio 18 de 1991).

1. Sus miembros revisaron los siguientes documentos del presente proyecto:

- Carta de presentación del proyecto generado por la unidad básica o el departamento.
- Copia de la evaluación de los jurados o pares académicos que evaluaron y aprobaron el trabajo)
- Copia del proyecto completo de Investigación,
- Dos resúmenes ejecutivos
- Dos copias del consentimiento informado (en español y cuando la investigación lo amerite).
- Hojas de vida resumidas de los investigadores y coinvestigadores del proyecto
- Consideraciones éticas según resolución 8430 Ministerio de Salud.
- Resultados de evaluación por otros comités (si aplica)

2. El presente proyecto fue evaluado y aprobado por los siguientes miembros del Comité:

Amador Luis Roberto	Departamento de Patología
Arango Oña Clara Eugenia	Departamento de Ortopedia
Duarte Gutiérrez Liz Marcela	Asesora Jurídica Facultad de Medicina
Guerrero Fonseca Carlos Arturo	Presidente Comité de Ética / Departamento de Ciencias Fisiológicas
Parra Pineda María Orlanda	Departamento de Obstetricia y Ginecología

Dr. Jeannette P. Al-



**3. El Comité consideró que el presente estudio:**

- a. Es válido desde el punto de vista ético. La investigación involucra un riesgo igual al promedio para los sujetos que participan en ella. La investigación se ajusta a los estándares de la buena práctica clínica.
- b. El Comité considera que las medidas que están siendo tomadas para proteger a los sujetos humanos son adecuadas.

**4. El Comité informará inmediatamente a las directivas institucionales:**

- a. Toda deserción de los investigadores o las solicitudes del Comité.
- b. Cualquier suspensión o terminación de la aprobación por parte del Comité.

**5. El Comité informará inmediatamente a las directivas, toda información que reciba acerca de:**

- a. Lesiones o daños a sujetos humanos con motivo de su participación en la investigación. Problemas imprevistos que involucren riesgos para los sujetos u otras personas.
- b. Cualquier cambio o modificación a este proyecto que haya sido revisado y aprobado por este comité.

**6. Cuando el proyecto sea aprobado, será por un periodo de un (1) año a partir de la fecha de aprobación.**

**7. El Investigador principal deberá:**

- a. Informar de cualquier cambio que se proponga introducir en el proyecto. Estos cambios no podrán ejecutarse sin la aprobación previa del COMITÉ DE ÉTICA DE LA FACULTAD DE MEDICINA, excepto cuando sean necesarias para minimizar o suprimir un peligro inminente o un riesgo grave para los sujetos que participan en la investigación.
- b. ASUMIR LA CUALQUIER SITUACIÓN IMPREVISTA QUE SE LE PRESENTE SIEMPRE QUE EXISTA ALGUN TIPO DE RIESGO PARA LOS SUJETOS O LA COMUNIDAD O EL PAÍS LO CUAL SE LLEVA A CABO EL ESTUDIO.
- c. Reportar de cualquier evento adverso serio de algún paciente, comunicando la situación al secretario y al presidente del Comité de Ética, de acuerdo con la normatividad que el INVIMA ha generado a este respecto.
- d. Tener en conocimiento del comité toda información nueva importante respecto al estudio, que pueda afectar la relación riesgo/beneficio de los sujetos participantes.
- e. Comunicar cualquier decisión tomada por otros comités con respecto a la investigación que se lleva a cabo.
- f. Informar de la terminación prematura o suspensión del proyecto explicando las causas o razones.
- g. Presentar a este comité un informe cuando haya transcurrido un año, contado a partir de la aprobación del proyecto. Los proyectos con duración mayor a un año, serán reevaluados a partir del informe de avance integrado.
- h. Todos los proyectos deben entregar al finalizar un informe final de cierre del estudio, este cierre puede ser el informe final en formato completo o en formato de resumen de cierre de estudio, firmado por el investigador responsable del estudio.

**8. Observaciones:**

El comité considera que el proyecto de investigación no presenta dilemas éticos por lo tanto emite **Concepto Aprobatorio**.

  
Nombre: CARLOS ARTURO GUERRERO FONSECA  
Título: PhD Doctorado en Biología, MSc. en Farmacología y MSc. en Genética Humana  
Cargo: Presidente Comité de Ética

(Bz. Jeannette R. Al-)

















## Bibliografía

Raffini L y Manno C. Modern management of haemophilic arthropathy. *Br J Haematol* 2007; 136:777-87.

Querol F, y col. *Guia de Rehabilitación en Hemofilia*. Baxter, S.L., Hyland-Immuno. Ed. Mayo, Barcelona, 2001.

Rodriguez-Merchán EC y Goddard NJ. Haemophilic haemarthroses. En: *Musculoskeletal Aspects of Haemophilia*. Blackwell Science Ltd, Oxford, 2000.

White GC, y col. Definitions in haemophilia. Recommendation of the scientific subcommittee on factor VIII and factor IX. *Thromb Haemost* 2001; 85:560.

Roosendaal G, y col. Cartilage damage as a result of hemarthrosis in human in vitro model. *J Rheumatol* 1997; 24:1350-4.

Goddard NJ y Mann H. Diagnosis of haemophilic synovitis. *Haemophilia* 2007; 13:14–9.

Roosendaal G, y col. Haemophilic arthropathy: the importance of the earliest haemarthroses and consequences for treatment. *Haemophilia* 2008; 14:4-10.

Roosendaal G y Lafeber FP. Pathogenesis of haemophilic arthropathy. *Haemophilia* 2006; 12:117-21.

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

Tagliaferri A. Awaiting evidence-based recommendations on prophylaxis in adult patients. *Haemophilia*. 2011;16:955.

Keeling D, Tait C, Makris M. Guideline on the selection and use of therapeutic

products to treat haemophilia and other hereditary bleeding disorders. A United Kingdom Haemophilia Center Doctors' Organisation (UKHCDO) guideline approved by the British Committee for Standards in Haematology. *Haemophilia*. 2008;14:671-84.

Collins PW, Fischer K, Morfini M, Blanchette VS, Björkman S; International Prophylaxis Study Group Pharmacokinetics Expert Working Group.. Implications of coagulation factor VIII and IX pharmacokinetics in the prophylactic treatment of haemophilia. *Haemophilia*. 2011;17:2-10.

Roosendaal G, Lafeber F. Prophylactic treatment for prevention of joint disease in hemophilia – Cost versus benefit. *N Engl J Med*. 2007;357:603-5.

Rodriguez-Merchan EC 1996 Effects of hemophilia on articulations of children and adults. *Clinical Orthopaedics and Related Research* 328: 7–13.

Rodriguez-Merchan EC 2006 The haemophilic ankle. *Haemophilia* 12: 337–344.

Panicker J, Warriar I, Thomas R, Lusher JM 2003 The overall effectiveness of prophylaxis in severe haemophilia. *Haemophilia* 9: 272–278.

Valentino LA, Hakobyan N, Enockson C 2008 Blood-induced joint disease: The confluence of dysregulated oncogenes, inflammatory signals and angiogenic cues. *Seminars in Hematology* 45: 50–57

