

# Hemophilia



# **Hemophilia**

---

# HEMOPHILIA

## A HANDBOOK FOR FAMILIES

*Written by*

Chris Guelcher, MS PPCNP-BC RN-BC

*Content Reviewer*

2018–2019 Steering Council

*Parent Reviewer*

Robin Huskie

This handbook is published by the Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses (APHON) for educational purposes only. The material has been developed by sources believed to be reliable. The material is not intended to represent the only acceptable or safe treatment of hemophilia. Under certain circumstances or conditions, additional or different treatment may be required.

APHON makes no warranty, guarantee, or other representation, expressed or implied, as to the validity or sufficiency of the treatments or related information contained in this handbook.

Copyright © 2020 by the Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses  
8735 W. Higgins Road, Suite 300 • Chicago, IL 60631  
847.375.4724 • Fax 847.375.6478 • [info@aphon.org](mailto:info@aphon.org) • [www.aphon.org](http://www.aphon.org)

---

## ■ WHAT IS HEMOPHILIA?

The blood clotting system is made up of proteins that work together to prevent too much bleeding or too much clotting. There are a number of proteins (factors) that must work together to form a fibrin clot, which keeps blood from leaking out of the vessel.

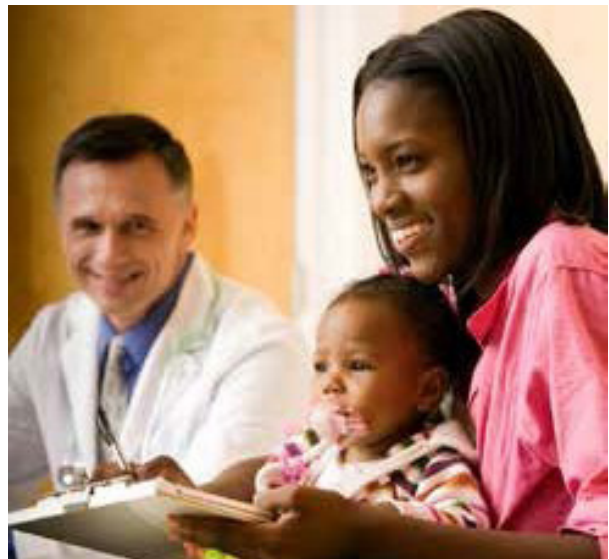
*Hemophilia* is an inherited bleeding disorder. Hemophilia occurs when one of the factors needed to form a clot is missing or does not work well. Blood may flow out of the body, for instance, from a cut or scrape or it may leak into tissue around the vessel, causing internal bleeding. Any type of trauma, such as falling and bumping the knee, can cause a bruise (hematoma). Bleeding into tissue can cause pain, swelling, and slow healing. A person with hemophilia does not bleed faster than someone without it, they bleed longer.

## ■ WHAT ARE THE TYPES OF HEMOPHILIA?

There are two types of hemophilia. *Hemophilia A*, also called *classic hemophilia*, is a shortage of Factor VIII (8). Hemophilia A is the most common form of hemophilia, occurring in 80% of people with hemophilia. *Hemophilia B* is a shortage of Factor IX (9) and is sometimes called *Christmas disease* after the first person diagnosed with this disorder. Hemophilia B occurs in 20% of people with hemophilia.

The normal range of Factor VIII and Factor IX activity is 50%–200%. There are different levels of factor activity in hemophilia. In severe hemophilia, the factor level is less than 1% or almost cannot be measured. Moderate hemophilia is a factor level of 1%–5%. Mild hemophilia is a factor level of 6%–49%.

People with severe hemophilia may experience spontaneous bleeding, or bleeding that starts with no obvious injury. The bleeding pattern in moderate hemophilia is a little harder to predict, but people with moderate hemophilia certainly are more likely to have prolonged bleeding with minor trauma and can develop joint disease with recurrent bleeding into the same joint. People with mild hemophilia are more likely to bleed as a result of trauma or surgery. They rarely have bleeding without injury.



## ■ WHAT ARE SOME OF THE SYMPTOMS OF HEMOPHILIA?

### Newborn Bleeding

If there is a possibility that the baby may have hemophilia (because the mom is a suspected or known carrier), we recommend discussing the method of delivery with the obstetrician. The use of fetal scalp monitoring, forceps, or vacuum suction to assist with delivery should be avoided. If vaginal delivery is not in progress, transition to a C-section delivery is recommended. In addition, a scheduled C-section delivery

---

may be considered. Some babies with hemophilia may present with bleeding inside the skull (intracranial) after delivery. A head ultrasound should be used to check for any bleeding in the head after delivery. If hemophilia is suspected, circumcision should not be done until laboratory testing is completed. Some babies may be diagnosed with hemophilia if prolonged bleeding occurs after being circumcised or being pricked in the heel for blood tests.

## **Bruising**

Young children with hemophilia often get bruises as they learn to crawl and walk, though these bruises usually do not need special treatment. Bruises can be seen on the chest or under the arms where caregivers pick them up. Sometimes these children are suspected of having been abused. When this happens, testing of Factor VIII and IX levels can show that the child has hemophilia. Some parents add padding to clothing or use knee/elbow pads to minimize bruising.

## **Minor Cuts and Scrapes**

Minor cuts and scrapes can be treated with normal first aid, but bleeding inside the body is more of a problem. If a cut is deep enough that stitches or staples are required, factor replacement may be necessary.

## **Joint Bleeding**

Bleeding episodes happen more often as children become more active. The most common type of bleeding in children with hemophilia is joint bleeding. Children may feel “bubbling” or “tingling” in a joint. Young children may not realize that this is an early sign of bleeding. If they are not treated for the bleed at this point, they will start to feel pain. When children with hemophilia have pain in a joint, they usually try to protect the joint by holding it in a flexed or bent position that is more comfortable. If you touch the area of the body where there is a bleed, it may feel warm to the touch. If the bleed goes on for a long time, you may notice swelling. You may not see any bruising because the bleeding is going on inside the joint. If you are not sure whether your child is bleeding into the joint, do not force them to move the affected arm or leg because this may cause more pain. Sometimes it is helpful to compare the affected limb to the one on the other side.

## **Muscle Bleeding**

Bleeding often can occur in the muscles. Early signs of a muscle bleed might include fussiness in an infant or toddler or a refusal to use one of the arms or legs. You may not see any bruising because the bleeding is inside the muscle. The muscle may feel warm to the touch. Over time, the muscle also can become swollen.

Infants and toddlers may develop muscle bleeds in the buttocks because they often fall as they learn to stand and walk. Using two diapers at once for more padding may decrease this type of bleeding. Some caretakers also use a small piece of foam padding tucked into the toddler’s pants. Some muscle bleeding can be more serious. For instance, bleeding into the large muscle in the groin/abdomen (the iliopsoas) is serious. When children



---

have a bleed in the iliopsoas muscle, they sometimes have symptoms similar to appendicitis. Involving the team from the hemophilia treatment center (HTC) is critical to ensure appropriate diagnosis and management to minimize delays in care.

Bleeding into the long muscles of the forearm, hand, or calf can put pressure on nerves and muscles. The pressure may cause severe pain or numbness below the bleed. This is called *compartment syndrome*. A compartment bleed is a limb-threatening bleed. It is important to report bleeding in these muscles or any of these symptoms to your child's physician and seek treatment immediately.

## **Mouth Bleeding**

Children with hemophilia can have prolonged bleeding from the mouth when they injure their teeth, lips, or gums. Prolonged bleeding also can happen when a child gets new teeth or loses teeth. Mouth bleeding may happen after an injury or a dental procedure such as an extraction or root canal. Mouth bleeding may seem worse because the blood mixes with saliva, making it look as though your child is losing more blood than they are. Applying cold with an icy drink or Popsicle (avoid red-colored drinks/ Popsicles) can help stop the bleeding. Bleeding that continues for more than 30 minutes should be reported to the hematologist. Having hemophilia does not cause dental problems. Children with hemophilia should have regular dental cleanings so they can avoid dental issues that may require invasive procedures or cause bleeding.

## **Nose Bleeding**

Hemophilia does not cause nose bleeds, but having hemophilia may make nose bleeds from other causes (e.g., allergies, injuries) last longer. Nose bleeds usually are not serious. Applying pressure to the nose for 10–15 minutes, while your child sits upright, usually helps stop the bleeding. Contact your physician if bleeding continues after 20 minutes despite pressure and other first aid measures. If your child has frequent nose bleeds, it may be helpful to find out if there is a reason. If you can identify the reason for the bleeds, you may be able to decrease the number of bleeds.

## **Eye Bleeding**

You should have any injury to your child's eye examined by their physician right away. Bleeding in the eye could result in blindness.

## **Neck and Throat Bleeding**

An injury to the neck or throat could lead to bleeding that will affect your child's ability to breathe and swallow. Seek immediate medical care if your child's neck becomes swollen or if they have trouble breathing or swallowing.

If your child is vomiting bright red blood or what looks like coffee grounds, you should call your child's physician immediately.

## **Abdominal Bleeding**

Abdominal bleeding can go on for a long time before there are symptoms. Any trauma to the abdomen should be discussed with your child's physician. Symptoms of bleeding in the abdomen, stomach, or intestines include vomiting a bright red or "coffee ground" substance. You also may see black or tar-like stools. Because the bleeding can go on for a long time, your child may look pale and feel tired. Your

---

child's abdomen also may be tender when you touch it. If your child has any of these signs or symptoms, you should call their physician immediately.

## Head Bleeding

Any trauma to the head should be considered an emergency even if there are no symptoms. Symptoms are a late sign of bleeding. Head bleeds also can happen without any known trauma (spontaneously) in children with severe hemophilia. Some signs that you may see are headache, feeling tired, difficulty waking up, or vision changes. Other signs include nausea, vomiting, dizziness, crankiness, seizures, uncoordinated walking, slurred speech, and confusion. Contact your child's physician about any head trauma before you see symptoms. You also should contact their physician if your child has any of these symptoms even if there is no history of trauma.

## ■ WILL THERE BE REGULAR LAB TESTING?

Some children with hemophilia make very little, if any, factor protein of their own. The immune system is supposed to get rid of proteins that do not belong. Some children with hemophilia will make antibodies (inhibitors) to the factor protein that we give to treat bleeds. These inhibitors usually show up in the first 10–20 treatments. Some patients with severe Factor IX deficiency may have an allergic reaction to factor replacement as the first sign of an inhibitor. Therefore, children with hemophilia should be screened after every 3–5 exposure days to factor early on and then every year for inhibitors to Factor VIII or IX. An inhibitor test also should be done if your child is not showing improvement when you are treating a bleed or if your child has suspected bleeding despite regular factor replacement (prophylaxis).

It is important to make sure that your child receives immunizations to protect them from viruses like Hepatitis A and B that potentially can be transmitted through blood proteins (we recommend talking to your HTC about the route of administration for immunizations—subcutaneous versus intramuscular). There are other viruses for which there are no vaccines available at this time.

Newer-generation products are produced without blood proteins. Some factor treatment products are made from human blood proteins. Other factor treatment products are stabilized in human blood proteins (albumin). Your child may have a screening test every year for Hepatitis C and HIV.

## ■ WHO GETS HEMOPHILIA?

Hemophilia is an inherited bleeding disorder. Genes (found in chromosomes) control the traits that each person inherits from their parents. Males have one X chromosome and one Y chromosome (XY). Females have two X chromosomes (XX). This pair of chromosomes determines the sex of the child. Each of these chromosomes contains hundreds of genes. Genes determine a person's height, eye color, hair color, and blood clotting ability. Hemophilia is something a child is



---

born with and has for life. The gene that causes hemophilia is carried on the X chromosome. It is called a sex-linked disorder because that is the chromosome that determines a person's sex.

## How Is Hemophilia Inherited?

The hemophilia gene is recessive, meaning it is a characteristic that can be overruled by more dominant genes. Because females have two X chromosomes, the recessive hemophilia X chromosome usually is "overridden" by the unaffected dominant X chromosome. That is why females rarely get hemophilia. However, when the dominant X chromosome overrides the recessive hemophilia X chromosome, the female becomes a *carrier* of the hemophilia gene.

Because males only have one X chromosome, if they inherit the recessive X chromosome, then they will have hemophilia because they do not have the unaffected dominant X chromosome to overrule the one that carries hemophilia.

Although hemophilia is passed down from parent to child, it may not be seen for several generations. If mothers had female "carrier" babies or no male babies with hemophilia, then it can look like there is no history of hemophilia in that family. This can easily happen because the recessive hemophilia X chromosome is being passed on to the next generation by female carriers.

One other way that hemophilia can occur is from a *spontaneous genetic mutation* or modification (change) in the cell that happens for no apparent reason. The mutation (affected X chromosome) can occur in the mother when she is conceived or when her child is conceived. Cells can mutate as they are created. It is estimated that cell mutations could account for about 30% of those diagnosed with hemophilia. Once the mutation is there, the gene can be carried through or passed down to future generations.

A father with hemophilia will give his Y chromosome to all of his sons and not his X chromosome (which will come from the mother). The Y chromosome is what makes babies males, and the mutation that results in the factor deficiency is on the X chromosome. The Y chromosome does not have the hemophilia gene so the sons of a man with hemophilia will *not* have hemophilia (if the mother does not carry the hemophilia gene) and will not pass it on to his children. The hemophilia stops there.

A father with hemophilia will give the affected X chromosome to *all* of his daughters. The X chromosome is what makes them female, and because the X has the hemophilia gene on it, *all* of his daughters will be carriers.

## What Is a Female Carrier?

A *female carrier* is someone who has an affected X chromosome, which she can pass on to her children. Carriers can have normal levels of factor or low levels of factor. Some female carriers may have factor levels low enough to fall into the hemophilia range. These women may have bleeding symptoms and require treatment themselves. Factor VIII levels can increase during pregnancy, but Factor IX levels are fairly stable. We recommend that all carriers have their factor levels checked so they know their level.

The female carrier has a one in four chance (with each pregnancy) of having a son with hemophilia. There is also a one in four chance (each pregnancy) of having a daughter who is a carrier.

If the fetus is male, there is a 50% chance the boy will have hemophilia. If the fetus is female, there is a 50% chance the girl will be a carrier. These odds apply for each pregnancy a woman carries. So, a woman could have four sons and *none* of them have hemophilia, or she could have four sons and *all* of them could have hemophilia.



---

*Prenatal testing*, or testing during pregnancy, can be done to determine if a fetus has hemophilia. Another way to determine if a child has hemophilia is to test a sample of umbilical cord blood immediately after birth.

All newborns have somewhat low levels of Factor IX. This does not necessarily mean they have hemophilia B. Retesting should be done at 6–9 months for a more definitive answer. For families without a history of hemophilia, the diagnosis is made after a head bleed (cephalohematoma or intracranial); prolonged bleeding from a circumcision, the mouth, or a heel stick; or other lab draw when unusual raised bruises or large amounts of bruising are noted or a joint or muscle becomes swollen and painful.

## ■ WHAT TESTS AND PROCEDURES WILL MY CHILD NEED?

If there is no family history of a bleeding disorder but your child has prolonged bleeding, screening tests may need to be performed. A *prothrombin time* (PT) is a screening test for some of the clotting factors. The PT should be normal based on age in a child with hemophilia. The *partial thromboplastin time* (PTT) screens for low factor levels that are seen in hemophilia. A prolonged PTT may mean that one of the factor proteins that cause hemophilia is low.

If hemophilia is suspected, specific factor assay studies can be done right away. Blood can be taken from the umbilical cord or from the baby's vein. The factor assay will be listed as a percentage. The percentage of factor protein will determine how severe the disease is.

If hemophilia B is suspected (Factor IX deficiency) the results should be compared to levels that are normal for newborn babies. Factor IX levels are lower in new babies and go up in the first 6 months of life. If levels are lower than the normal range for a baby, it is likely that they have hemophilia. Repeat testing will not show a change in the level.

Normal factor assay levels are between 50%–200%. It is important to know your child's factor level because this will tell you how severe the hemophilia is and give you an idea of what type of bleeding to expect. Factor levels do not change as your child gets older.

It is important to be aware that the newer nonfactor therapy treatment can affect laboratory testing. Clot-based tests like the PT and PTT, as well as Factor VIII and inhibitor levels, are not accurate if patients are on prophylaxis with a nonfactor therapy (bispecific antibody).

## ■ HOW IS HEMOPHILIA TREATED?

The main goal of treatment in hemophilia is to stop or prevent bleeding. Treatment given to stop bleeding is called *on-demand*, or episodic, therapy. Prevention of bleeding is referred to as *prophylaxis*, which is a planned treatment given on a regular basis. It also can be used prior to a specific activity such as surgery, dental or medical procedures, sporting events, and school outings. Prophylaxis is given to minimize the long-term effects of repeated bleeding, which can lead to joint disease.

Hemophilia results from decreased or absent amounts of factor (VIII or IX), so treatment can involve replacing the missing protein with factor concentrates. Newer therapies involve prevention of bleeding without replacement of the missing factor. Gene therapy appears likely to be a viable treatment option.



---

## Factor Replacement

There are a number of different factor concentrates on the market that fall into two categories:

- Plasma-derived factor is made using human plasma donations. They are then purified to kill potential viruses.
- Recombinant factor is made using human genes placed into other cells (Chinese hamster ovary cells, baby hamster kidney cells, or human embryonic kidney cells) that make human proteins Factor VIII or IX. They are then purified. Some recombinant factor products are modified to extend the time that they can stay in the body (extended half-life).



An international study of hemophilia A comparing plasma-derived factor and recombinant factor suggested that the rate of inhibitors was lower using plasma-derived factor (Manco-Johnson et al., 2007). Since 1997, none of the factor concentrates licensed in the United States have had a documented case of viral transmission. Your healthcare team will work with you to determine the best treatment product for your child, as well as the best schedule to give the drug.

All factor concentrates are given intravenously (through an IV). This may be done using a butterfly needle or a central venous access device. You should discuss the benefits and risks of each type with your child's healthcare team.

## Nonfactor Therapies

In 2017, the U.S. Food and Drug Administration approved the first nonfactor therapy for hemophilia. A bispecific antibody that functions like Factor VIII in blood clotting has been approved to prevent bleeding (prophylaxis) in patients with hemophilia A with and without inhibitors. This medication is given as a subcutaneous injection (shot). This type of therapy is not meant to treat bleeding. Some nonfactor therapies, which work on the proteins that break down clots to prevent bleeding, are in clinical trials.

## Gene Therapy

Clinical trials for this type of therapy use viruses to introduce functional Factor VIII and IX genes that express increased factor levels, thus decreasing the risk of bleeding and factor use.

## Bypassing Agents

If patients develop inhibitors, they may not respond to factor replacement. Bypassing agents contain other factors that are intended to bypass the need for Factor VIII or IX. There are two bypassing agents that can be used to manage bleeding in children who have developed inhibitors: one product is made using blood that is donated and pooled (plasma-derived), and the other is manufactured using recombinant technology.

## Other Treatment Options

People with mild hemophilia A (Factor VIII levels greater than 5%), including hemophilia A carriers with mild hemophilia, have other treatment options. These individuals may increase their factor levels using a product called desmopressin acetate (DDAVP). DDAVP can be given through an IV, subcutaneously

---

(under the skin, similar to insulin injections), or as a nasal spray. DDAVP can cause release of Factor VIII stored in cells that line the blood vessels. This medicine should not be used to treat severe or life- or limb-threatening bleeds. Often, a blood test called a DDAVP challenge is done to see if high enough levels of Factor VIII are achieved when this medication is used. Your healthcare team will teach you about side effects and how to use DDAVP correctly if it is prescribed for your child.

The type of treatment that the doctor prescribes—on-demand versus prophylaxis—depends on several elements, including the severity of hemophilia and the amount of bleeding a person has. Other medical conditions may also be noted. Both on-demand and prophylaxis infusions can be done in different ways. Your treatment team will help you decide which option is best for your child. The National Hemophilia Foundation’s Medical and Scientific Advisory Council makes recommendations for treatment for hemophilia. They named prophylaxis as the treatment of choice for all persons with severe hemophilia A or B. A recent study compared treatment modes in severe hemophilia patients. In this study, patients who had prophylaxis showed significantly improved joint outcome scores (Manco-Johnson et al., 2007).

Bleeding in hemophilia also can be treated using other methods. Antifibrinolytics are drugs used to slow the body’s clot-dissolving enzymes. These medications are particularly helpful for mouth and nose bleeding. Hormones can be used to control heavy menstrual bleeding in women with hemophilia and symptomatic carriers. Topical clotting agents may be used to treat nosebleeds, bleeding after some dental procedures, and small cuts or abrasions. Rest, ice, compression (using an ace wrap), and elevation (RICE) may be helpful when treating hemophilia. Your healthcare team will educate you about each treatment strategy when it is needed.

One of the most important treatment strategies for individuals with hemophilia is comprehensive care. *Comprehensive care* is provided by a team of specialists, including a doctor, nurse, social worker, and physical therapist, who treat hemophilia. People with hemophilia are best treated with prevention and a team approach. Studies show that persons treated in comprehensive treatment centers have a lower risk of death. They also spent less time in the hospital and had better work and school attendance and fewer health complications than persons treated with a different source of medical care.

## **New Therapies**

Researchers are evaluating various ways to introduce the hemophilia gene into hemophilia A and B patients, which will allow the body to produce more factor on its own. New ways to prevent bleeding without replacing Factor VIII and IX are also being studied.

## **■ ARE THERE ANY TREATMENT-RELATED CONCERNS I SHOULD KNOW ABOUT?**

Yes. As with all treatments, some side effects should be noted. Infusion of factor concentrates and subcutaneous injection of nonfactor therapy can cause local irritation at the site of infusion.

Another concern with using factor concentrates is the development of an inhibitor. An inhibitor is an antibody. Antibodies form in everyone and are used by the body to fight infections and foreign proteins. The body can sometimes mistake infused factor as one of those foreign proteins, which causes inhibitor formation.



---

Inhibitors can develop in about 15%–30% of persons with hemophilia A and 1%–5% of those with hemophilia B. Although the rate of inhibitors is lower in hemophilia B, patients with severe disease can have serious allergic reactions to factor concentrates when they develop an inhibitor. For this reason, early factor infusions should be given in a medical facility. Inhibitors make treatment more difficult, and other strategies often are needed to stop or prevent bleeding.

## ■ HOW OFTEN WILL MY CHILD NEED TREATMENT?

How often your child will need to be treated depends on the severity of the deficiency, which treatment regimens they receive, and the number of bleeds they have. Some Factor VIII products may be given several times a week, others every few days. Some Factor IX products are given several times a week or every week or 2. Nonfactor therapy may be given subcutaneously every week, every 2 weeks, or every 4 weeks. Regardless of the type of treatment (prophylaxis or on demand), suspected bleeding should be evaluated. This is especially true when your child has a head injury. Head injuries are considered emergencies and you should seek medical care immediately.

The amount of factor that your child will need depends on the type of bleed and desired increase in factor activity as well as your child's weight. This depends on the seriousness of the bleed and is calculated using the child's weight. Some bleeds, like mouth and nose bleeds, can be treated with anti-fibrinolytics such as aminocaproic acid or tranexamic acid. Your child will not need treatment for minor bruises, unless they increase in size and cause pain. Generally, a joint bleed will likely not need a dose as big as one given for a head bleed.

If your child is receiving therapy as needed (on demand) and begins to have too many bleeds, your hemophilia care team may want to place your child on prophylaxis. This is the best method known for keeping joints healthy, so it is very important that you keep track of all bleeding episodes. If keeping a diary is difficult for you, speak with your hemophilia team. There are new ways to keep track of bleeds that might make it easier for you.

## ■ HOW CAN I WORK WITH MY CHILD'S HEALTHCARE TEAM?

HTCs are located in cities across the United States and other countries. The goal of the HTC is to keep your child healthy and strong and to help limit problems from bleeding. The center provides specialty care and is available as a resource to your family's regular doctor or dentist. They can help prepare your child for surgery or dental extractions. Your child's HTC healthcare team can provide you with tips for keeping younger children safe. You and your child are also members of the treatment team. The staff needs your help to develop a plan of care that will keep your child healthy, active, and able to live successfully with the challenge of hemophilia.

HTCs also can help daycare providers, teachers, coaches, and healthcare providers teach lessons and give out materials about hemophilia at your child's school.

Members of HTC care teams include

- hematologists, who specialize in blood disorders
- pediatricians, who care for infants, young children, and teenagers
- nurses specializing in hemophilia care, who tend to coordinate with the treatment team and are

---

likely the people you will see most often

- social workers, who assist with the issues of daily living and can help with adjusting to hemophilia and finding assistance (e.g., insurance, transportation, housing)
- physical therapists, who work with your child on activity, exercise, and joint health
- orthopedists, who are experts on bones and joints
- dentists, who treat tooth and gum problems (There can be dentists at the HTC who are very familiar with treating children with mouth bleeding problems. The HTC also may work with dentists in the community.)
- genetic counselors, who are specially trained to help explain genetic testing, help identify potential carriers, and coordinate safe delivery and testing of newborns.

Speaking up for your child in the emergency room (ER) is perhaps one of the more important roles you have as the parent of a child with hemophilia. You must ensure that your child is seen promptly upon arrival. The ER has a process of picking which patients need to be seen the fastest. You must advocate for your child by educating the staff once you arrive. How do you respectfully advocate for your child in the ER? Make your trip to the hospital less stressful with some advance planning.

- Visit the emergency department before your child needs to be seen. Many smaller hospitals may not see very many hemophilia patients.
- Come prepared to teach the staff. Some will know more than others about hemophilia. Remember that the staff you teach on the day of your advance visit may not be on duty at the time of your emergency visit.
- Remind ER staff that nonfactor therapy will affect lab testing. Any clot-based testing (PT, PTT, Factor VIII, and inhibitor test) will be inaccurate.
- Ask if they have a policy that allows you to bring factor with you in an unopened box. Some ERs will not allow patients to bring in factor.
- When an unscheduled trip to the ER occurs, call your HTC on the way to the hospital. The professionals can help smooth the process, educate the ER staff, and encourage speedy treatment of your child.
- If you are going to the hospital, bring the contact information for your HTC team and your most recent clinic notes and recommendations. You should make a list of the things you want to take with you, like a favorite toy, game, or book. Bring water and warmer clothes for your child because staying warm and hydrated will help make finding veins for infusions easier.
- Talk with doctors and other healthcare providers about treatment, prevention of bleeding, and what to do in emergencies.
- Take advantage of the care teams at the HTCs for education, support, and treatment. The social worker on the team can help with emotional issues as well as financial and transportation problems and other concerns.

---

To find an HTC near you, go to the Centers for Disease Control and Prevention (CDC) website ([www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html)). For additional information contact HANDI, the National Hemophilia Foundation's resource center, at 800.42.HANDI or [handi@hemophilia.org](mailto:handi@hemophilia.org).

## ■ ARE MY FEELINGS NORMAL? WHAT CAN I DO ABOUT THEM?

You have just been told your child has hemophilia. At first, you may want to wrap your arms around your child and not let go. Parents may feel shock, anger, fear, resentment, guilt, depression, panic, and confusion, to name a few. You'll have questions: *Will my child be healthy and have a normal life? How can I handle this?* Even if a bleeding disorder runs in your family, the diagnosis and realization of it actually happening to your child can cause emotional stress. You cannot buy a book and learn everything about hemophilia overnight. It takes time. The feelings you are experiencing are legitimate and very real. Knowing what you can do to prevent and treat bleeds will empower you.

Where do you start? Getting support from those who have been living with a bleeding disorder is a good first step. Understanding what lies ahead for your family and accepting that hemophilia is treatable is a step toward acceptance. Emotional overload is one way to describe how many parents feel when they bring their child home from the hospital.

The most important thing to do upon diagnosis is to educate yourself. Make an appointment with the local HTC, read about hemophilia, contact your local hemophilia chapter, and ask your HTC for online resources. Sorting through the wealth of online information on hemophilia can be a daunting task. Your HTC can help you figure out what's worth reading and what's a waste of time.

Once you choose an HTC, the staff can put you in contact with other parents of children living with hemophilia. There is a network of moms and dads who understand what you are going through and are available to help. You will not have all of the answers at once! It takes time.

As a mother, father, or caretaker, you may wonder how you will manage your new role. You may need to learn to infuse factor intravenously or give subcutaneous shots. Parents can have a whirlwind of emotions, such as sadness, hurt, and anger at the diagnosis of hemophilia.

Joe Caronna, whose son has hemophilia, writes that parents often may have different opinions on how to raise their child. One parent, usually the mother, is the protector. The other parent, most often the father, is trying to prepare the child for the real world. A child needs both protection and the encouragement to explore. It is important to communicate with each other what activities are considered safe and allowable before a situation arises. One parent doesn't need to be perceived as the "bad guy," always saying no. Your goal is to teach your child to make smart choices on his or her own. This may prevent children from doing something without asking because they expect you to say no, but they will not always be under parental supervision. It is important to recognize that, at some point, the time will come when they need to decide for themselves if an activity is safe. Empowering your child to make smart, safe decisions early on will relieve some of your stress when your child is on his or her own. Someday, you may even feel confident enough to send your child to a camp for children with bleeding disorders.

With today's treatments, hemophilia is a manageable condition. If you grew up with hemophilia in your family, you may remember the wheelchairs, crutches, hospital stays, and the things in life that were missed out on. This was back when hemophilia care and treatments were not what they are today. Since then, the world of hemophilia has changed for the better.

---

## ■ HOW CAN I HELP MY CHILD?

Teach your child about hemophilia using words and teaching methods that fit their age and stage of development. Use positive words and phrases about hemophilia and its treatment. Allow your child to share their thoughts and feelings about having hemophilia without judgment.

Try to control how you express negative emotions when dealing with the challenges of raising a child with hemophilia. Because it is a genetic condition, many parents feel guilty, thinking that they gave the disorder to their child. Expressing this guilt to your child will affect their self-esteem. Find support to help you cope with negative emotions so that you will be better able to meet your child's needs.

You can help your child cope with factor infusions by making sure they are hydrated and warm prior to receiving the infusion. When possible, give your child realistic choices and duties before, during, and after the infusions. Your child will begin to learn and take control of their treatment and will develop self-esteem in the process.

Try to allow your child to participate in as many normal childhood activities as possible. When possible, provide protective equipment for them to limit injuries and bleeding during their favorite activities. Use positive words to help your child focus on what they can do instead of what is not safe.

Find and participate in local hemophilia support groups and activities. There may be a local chapter of the National Hemophilia Foundation or a First Step group. This will give you and your child the opportunity to meet others affected by hemophilia. Your child will realize that they are not alone in having hemophilia, which may help them develop coping skills for living with the condition.

## ■ CAN MY CHILD GO TO SCHOOL?

Yes! Your child should go to school as regularly as possible. Sometimes they may need to use crutches or a wheelchair while at school to rest an injured body part. Work with your child's school to obtain an individualized healthcare plan (504 plan) to ensure all their educational needs are met.

Ask for help from the HTC staff to provide education for the school staff about hemophilia. They also can assist with challenges encountered in dealing with the school staff. HTC doctors, nurses, and social workers can provide support to ensure that your child gets the best possible education.

## ■ WHERE CAN I GET MORE INFORMATION?

### Resources

#### CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC)

The CDC helps support HTCs. The network finds ways to treat and prevent complications from bleeding disorders. The CDC has established the Universal Data Collection Project to monitor blood safety and to conduct research.

*Basic Concepts of Hemophilia: A Self Study and Planning Workbook for Families with a New Diagnosis of Hemophilia:* [www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/providerguide.pdf](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/providerguide.pdf)

---

CDC checklist for families to use in the event of a natural disaster or emergency: [www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/familyemergencykitchecklist.pdf](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/familyemergencykitchecklist.pdf)

Hemophilia Treatment Centers (HTCs): [www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html)

National Centers for Birth Defects and Developmental Disorders: <http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/people.html>

#### **EMEDICINEHEALTH**

eMedicineHealth provides information on first aid, emergency care, and consumer health.

[www.emedicinehealth.com/hemophilia/article\\_em.htm](http://www.emedicinehealth.com/hemophilia/article_em.htm)

#### **HEMOPHILIA FEDERATION OF AMERICA**

Phone: 202.675.6984

Toll Free: 800.230.9797

[www.hemophiliafed.org](http://www.hemophiliafed.org)

#### **MEDLINE PLUS**

MedlinePlus gathers information from government health organizations to help answer health questions. MedlinePlus also has information about drugs, an illustrated medical encyclopedia, and the latest health news.

[www.nlm.nih.gov/medlineplus/hemophilia.html](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/hemophilia.html)

#### **MEDICALERT FOUNDATION®**

The MedicAlert Foundation provides information on how your child can get a medical-alert ID.

[www.medicalert.org/Main/ConditionsHemophilia.aspx](http://www.medicalert.org/Main/ConditionsHemophilia.aspx)

#### **NATIONAL HEART, LUNG, AND BLOOD INSTITUTE**

Diseases and Conditions Index (DCI). This online health index provides a quick and easy way to get complete and dependable information about heart, lung, and blood diseases and sleep disorders.

[www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia\\_what.html](http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia_what.html)

#### **THE NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION**

Phone: 212.328.3700

[www.hemophilia.org](http://www.hemophilia.org)

#### **WEBMD**

The WebMD staff works to provide the best health information available.

[www.webmd.com/a-to-z-guides/hemophilia-topic-overview](http://www.webmd.com/a-to-z-guides/hemophilia-topic-overview)

#### **WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA USA**

[www.wfhusa.org](http://www.wfhusa.org)

The World Federation of Hemophilia (WFH) is an international not-for-profit organization. They are dedicated to improving the lives of people with hemophilia and related bleeding disorders.



---

## References

Manco-Johnson, M. J., Abshire, T. C., Shapiro, A. D., Riske, B., Hacker, M. R., Kilcoyne, R., . . . Evatt, B. L. (2007). Prophylaxis versus episodic treatment to prevent joint disease in boys with severe hemophilia. *The New England Journal of Medicine*, *357*(6): 535–544.

## Additional Resources

Brown, R., & Cornett, J. (2002). *The hemophilia handbook* (4th ed.). Sandy Springs, GA: Hemophilia of Georgia.

Butler, R. B., Crudder, S. O., Riske, B., & Toal, S. (Eds.). (2000). *Basic concepts of hemophilia: A self-study and planning workbook for families with a new diagnosis of hemophilia*. Atlanta, GA: Centers for Disease Control and Prevention.

Canadian Hemophilia Society. (2010). *All about hemophilia: A guide for families* (2nd ed.). Montreal, Quebec, CA: Canadian Hemophilia Society.

Christie, B. (Ed.). (2002). *Nurse's guide to bleeding disorders* (3rd ed.). New York, NY: National Hemophilia Foundation.

Hemophilia of Georgia. (1988). *The hemophilia handbook*. Sandy Springs, GA: Author.

Kelley, L. (2007). *Teach your child about hemophilia: From preschool to adolescence*. Georgetown, MA: LA Kelley Communications.

Mahlangu, J., Oldenburg, J., Paz-Priel, I., Negrier, C., Niggli, M., Mancuso, M. E., . . . Kruse-Jarres, R. (2018). Efficacy of emicizumab prophylaxis in patients who have hemophilia A without inhibitors. *The New England Journal of Medicine*, *379*(9), 811–822. doi: 10.1056/NEJMoa1803550.

National Hemophilia Foundation. (2016). Medical and Scientific Advisory Council (MASAC) recommendation concerning prophylaxis. Retrieved from [www.hemophilia.org/Researchers-Healthcare-Providers/Medical-and-Scientific-Advisory-Council-MASAC/MASAC-Recommendations/MASAC-Recommendation-Concerning-Prophylaxis](http://www.hemophilia.org/Researchers-Healthcare-Providers/Medical-and-Scientific-Advisory-Council-MASAC/MASAC-Recommendations/MASAC-Recommendation-Concerning-Prophylaxis)

National Hemophilia Foundation. (2019). Steps for living. Retrieved from [stepsforliving.hemophilia.org](http://stepsforliving.hemophilia.org)

Oldenburg, J., Mahlangu, J. N., Kim, B., Schmitt, C., Callaghan, M. U., Young, G., . . . Shima, M. (2017). Efficacy of emicizumab prophylaxis in Hemophilia A with inhibitors. *The New England Journal of Medicine*, *377*(9): 809–818. doi: 10.1056/NEJMoa1703068

Peyvandi, F., Mannucci, P. M., Garagiola, I., El-Beshlawy, A., Elalfy, M., Ramanan, V., . . . Rosendaal, F. R. (2016). A randomized trial of factor VIII and neutralizing antibodies in Hemophilia A. *The New England Journal of Medicine*, *374*(21), 2054–2064. doi: 10.1056/NEJMoa1516437

Soucie, J. M., Nuss, R., Evatt, B., Abdelhak, A., Cowan, L., Hill, H., . . . Wilber, N. (2000). Mortality among males with hemophilia: Relations with source of medical care. The hemophilia surveillance system project investigators. *Blood*, *96*(2), 437–442.

Soucie, J. M., Symons, J., Evatt, B., Brettler, D., Huszti, H., Linden, J., & Hemophilia Surveillance System Project Investigators. (2001). Home-based factor infusion therapy and hospitalization for bleeding complications among males with hemophilia. *Haemophilia*, *7*(2), 198–206.





8735 W. Higgins Road, Suite 300  
Chicago, IL 60631  
847.375.4724 • Fax 847.375.6478  
info@aphon.org  
www.aphon.org

# Hemofilia



# Hemofilia

---



# HEMOFILIA

## MANUAL PARA LA FAMILIA

*Escrito por*

Chris Guelcher, MS PPCNP-BC RN-BC

*Revisor de contenido*

2018–2019 Steering Council

*Revisor por parte de los padres*

Robin Huskie

Este manual ha sido publicado por la Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses (APHON) con fines educativos únicamente. El contenido ha sido desarrollado por fuentes confiables y no pretende ser el único tratamiento aceptable o seguro para la hemofilia. Es posible que bajo ciertas circunstancias o condiciones se requiera un tratamiento adicional o diferente.

APHON no garantiza ni asegura, ni hace ninguna otra declaración, expresa o implícita, con respecto a la validez o suficiencia de los tratamientos o a la información relacionada contenida en este manual.

Copyright © 2020 by the Association of Pediatric Hematology/Oncology Nurses  
8735 W. Higgins Road, Suite 300 • Chicago, IL 60631  
847.375.4724 • Fax 847.375.6478 • [info@aphon.org](mailto:info@aphon.org) • [www.aphon.org](http://www.aphon.org)

---

## ¿QUÉ ES LA HEMOFILIA?

El sistema de coagulación sanguínea está compuesto por proteínas que trabajan en conjunto para prevenir el sangrado excesivo o la coagulación excesiva. Hay una serie de proteínas (factores) que deben trabajar juntas para formar un coágulo de fibrina, lo que evita que la sangre se salga del vaso sanguíneo.

*La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario. Ocurre cuando uno de los factores necesarios para formar un coágulo falta o no funciona bien. La sangre puede salirse del cuerpo, por ejemplo, por un corte o raspón, o puede filtrarse hacia el tejido alrededor del vaso sanguíneo, causando una hemorragia interna. Cualquier tipo de golpe, como caerse y dañarse la rodilla, puede causar un hematoma (moretón). El sangrado dentro del tejido puede causar dolor, hinchazón y hacer que la curación sea más lenta. Una persona con hemofilia no sangra más rápido sino por más tiempo.*

## ¿CUÁLES SON LOS TIPOS DE HEMOFILIA?

Hay dos tipos de hemofilia. La hemofilia A, también llamada hemofilia clásica, en la que hay una escasez de Factor VIII (8); ésta es la forma más común de hemofilia, y la padece el 80% de las personas con hemofilia. La hemofilia B, en la cual hay una escasez de Factor IX (9), a veces es llamada enfermedad de Christmas, apellido de la primera persona diagnosticada con este trastorno. La hemofilia B la padece el 20% de las personas con hemofilia.

El rango normal de actividad de Factor VIII y de Factor IX es del 50% al 200%. Existen diferentes niveles de actividad de estos factores en la hemofilia. En la hemofilia grave, el nivel de factor es inferior al 1% o un nivel tan mínimo que casi no se pueda medir. En la hemofilia moderada el nivel de factor es del 1% al 5%, mientras que en la hemofilia leve el nivel de actividad va del 6% al 49%.

Las personas con hemofilia severa pueden experimentar sangrado espontáneo o sangrado que comienza sin una lesión evidente. El patrón de sangrado en la hemofilia moderada es un poco más difícil de predecir, pero las personas son más propensas a tener un sangrado prolongado con lesiones menores, y pueden desarrollar una enfermedad articular con sangrado recurrente en las articulaciones. Las personas con hemofilia leve tienen más probabilidades de sangrar como resultado de una herida o una cirugía, pero es raro que sangren sin haberse lesionado.



## ¿CUÁLES SON ALGUNOS DE LOS SÍNTOMAS DE LA HEMOFILIA?

### Sangrado en recién nacidos

Si existe la posibilidad de que el bebé tenga hemofilia (porque la madre es una portadora sospechosa o

---

declarada), se recomienda discutir con el médico el método del parto. Se debe evitar el monitoreo del cuero cabelludo fetal, el uso de fórceps o la succión por vacío para ayudar en el parto. Si el parto vaginal no está evolucionando bien, se recomienda contemplar una cesárea o se puede programar un parto por cesárea desde el principio. Algunos bebés con hemofilia pueden presentar sangrado dentro del cráneo (intracraneal) después del parto, por lo que se debe hacer un ultrasonido para verificar si hay sangrado en la cabeza después del parto. Si se sospecha que hay hemofilia, no se debe realizar la circuncisión hasta que se completen las pruebas de laboratorio. Algunos bebés pueden ser diagnosticados con hemofilia si se produce un sangrado prolongado después de ser circuncidados o pinchados en el talón para un análisis de sangre.

## Hematomas

Los niños pequeños con hemofilia a menudo se hacen moretones cuando aprenden a gatear y a caminar, aunque estos moretones generalmente no necesitan un tratamiento especial. También pueden presentar moretones en el pecho o debajo de los brazos, de donde los sostienen las personas que los cuidan. Algunas veces se puede sospechar que han sido maltratados, pero las pruebas de niveles de Factor VIII y IX pueden mostrar que el niño o la niña tiene hemofilia. Algunos padres agregan relleno a la ropa o usan rodilleras o coderas para minimizar los moretones.

## Cortes y raspones menores

Los cortes y raspones menores pueden tratarse por medio de primeros auxilios normales, pero el sangrado dentro del cuerpo es un problema mayor. Si un corte es lo suficientemente profundo como para requerir puntos de sutura o grapas, es posible que sea necesario reemplazar el factor.

## Sangrado de articulaciones

Los episodios de sangrado ocurren con mayor frecuencia a medida que los niños se vuelven más activos. El tipo de sangrado más común en niños con hemofilia es el sangrado articular. Los niños pueden sentir un "burbujeo" o "hormigueo" en una articulación. Los niños pequeños pueden no darse cuenta de que este es un signo temprano de sangrado y si no reciben tratamiento para el sangrado en este punto, comenzarán a sentir dolor. Es común que cuando un niño o niña con hemofilia siente dolor en una articulación, intente protegerla flexionándola o doblándola para estar más cómodo/a. Si se toca el área del cuerpo donde hay una hemorragia, se puede sentir calor al tacto. Si el sangrado continúa por mucho tiempo, se puede notar hinchazón. Es posible que no se vea ningún hematoma porque el sangrado está ocurriendo dentro de la articulación. Si no estás seguro de si tu hijo(a) está sangrando en la articulación, no lo/a obligues a mover el brazo o la pierna afectados porque esto puede causar más dolor. A veces es útil comparar la extremidad afectada con la del otro lado.

## Sangrado muscular

El sangrado a menudo puede ocurrir en los músculos. Los primeros signos de una hemorragia muscular pueden incluir irritabilidad en bebés o niños pequeños o una negativa a usar uno de los brazos o piernas. Es posible que no se vea ningún hematoma porque el sangrado está dentro del músculo. El





---

músculo puede sentirse cálido al tacto. Con el tiempo, el músculo también puede inflamarse.

Los bebés y niños pequeños pueden desarrollar hemorragias musculares en las nalgas porque a menudo se caen a medida que aprenden a pararse y a caminar. Usar dos pañales a la vez para obtener más relleno puede disminuir este tipo de sangrado. Algunos cuidadores también usan una pequeña pieza de hule espuma metida dentro de los pantalones de los niños. Algunas hemorragias musculares pueden ser más graves. Por ejemplo, el sangrado en el músculo mayor de la ingle y abdomen (el iliopsoas) es grave. Cuando los niños tienen una hemorragia en el músculo iliopsoas, a menudo presentan síntomas similares a la apendicitis. La participación del equipo del Hemophilia Treatment Center (HTC) (Centro de Tratamiento de Hemofilia) es fundamental para garantizar un diagnóstico y manejo adecuados para minimizar los retrasos en la atención.

El sangrado en los músculos largos del antebrazo, la mano o la pantorrilla puede ejercer presión sobre los nervios y los músculos. La presión puede causar dolor intenso o entumecimiento debajo del lugar del sangrado; a esto se le llama síndrome compartimental. Una hemorragia compartimental es aquella que amenaza las extremidades. Es importante informar del sangrado o de cualquiera de estos síntomas al médico de tu hijo(a) y buscar tratamiento de inmediato.

## **Sangrado bucal**

Los niños con hemofilia pueden tener sangrados prolongados en la boca cuando se lesionan los dientes, los labios o las encías. El sangrado prolongado también puede ocurrir cuando les salen dientes nuevos o pierden alguno. El sangrado bucal puede ocurrir después de una lesión o un procedimiento dental, como una extracción o un tratamiento de conducto. El sangrado bucal puede parecer peor de lo que es porque la sangre se mezcla con la saliva y parece que tu hijo(a) está perdiendo más sangre de la que tiene. Aplicar frío mediante una bebida helada o paleta (evita las bebidas y paletas de color rojo) puede ayudar a detener el sangrado. Si el sangrado dura más de 30 minutos informa al hematólogo. La hemofilia no causa problemas dentales. Los niños con hemofilia deben hacerse limpiezas dentales regulares para evitar problemas que puedan requerir procedimientos invasivos o que causen sangrado.

## **Sangrado nasal**

La hemofilia no causa hemorragias nasales, pero tener hemofilia puede hacer que las hemorragias nasales por otras causas (alergias, lesiones, etc.) duren más. Las hemorragias nasales generalmente no son graves. Aplicar presión sobre la nariz durante 10-15 minutos, mientras tu hijo(a) se sienta en posición vertical, generalmente ayuda a detener el sangrado. Ponte en contacto con tu médico si el sangrado continúa después de 20 minutos a pesar de la presión y de otras medidas de primeros auxilios. Si tu hijo(a) tiene sangrados nasales frecuentes, puede ser aconsejable averiguar si hay alguna razón. Si puedes identificar el motivo de las hemorragias, es posible que éstas disminuyan.

## **Sangrado ocular**

Debes hacer que el médico examine de inmediato cualquier lesión que tu hijo(a) sufra en los ojos. El sangrado en los ojos puede provocar ceguera.

## **Sangrado de cuello y garganta**

Una lesión en el cuello o la garganta puede provocar un sangrado que afecte la capacidad de tu hijo(a) para respirar y tragar. Busca atención médica inmediata si ves que el cuello de tu hijo(a) se hincha o tiene problemas para respirar o tragar.

---

Si tu hijo(a) vomita sangre roja brillante o que parece café molido, llama a su médico de inmediato.

## Sangrado abdominal

El sangrado abdominal puede estar presente mucho antes de que aparezcan los síntomas. Cualquier traumatismo que sufra tu hijo(a) en el abdomen debe ser reportado al médico. Los síntomas de un sangrado en el abdomen, el estómago o los intestinos incluyen el vómito de una sustancia roja brillante o con apariencia de "café molido". También se puede ver que las heces, o excrementos, son de color negro o con aspecto de alquitrán o chapopote. Debido a que el sangrado puede continuar por mucho tiempo, tu hijo(a) puede verse pálido(a) y sentirse cansado(a). Es posible que su abdomen esté muy sensible cuando lo tocas. Si tu hijo(a) tiene alguno de estos signos o síntomas, debes llamar a su médico de inmediato.

## Sangrado en la cabeza

Cualquier golpe en la cabeza debe considerarse una emergencia, incluso si no hay síntomas. Los síntomas son un signo tardío del sangrado. En niños con hemofilia severa las hemorragias en la cabeza pueden ocurrir sin ninguna lesión conocida (sangrado espontáneo). Algunos signos que se pueden ver son dolor de cabeza, cansancio, dificultad para despertarse o cambios en la visión. Otros signos incluyen náuseas, vómitos, mareos, irritabilidad, convulsiones, caminar sin coordinación, dificultad para hablar y confusión. Comunícate con el médico de tu hijo(a) ante cualquier lesión en la cabeza antes de ver síntomas. También debes comunicarte con su médico si presenta alguno de estos síntomas, incluso si no hay antecedentes de una lesión o golpe.

## ¿SE LE HARÁN PRUEBAS DE LABORATORIO REGULARMENTE?

Algunos niños con hemofilia producen un factor de proteína muy bajo, o nulo. El sistema inmunitario elimina las proteínas ajenas y algunos niños con hemofilia producen anticuerpos (inhibidores) contra el factor de proteína que les damos para tratar las hemorragias.

Estos inhibidores generalmente aparecen en los primeros 10 a 20 tratamientos. Algunos pacientes con deficiencia severa de Factor IX pueden tener una reacción alérgica al reemplazo de factor como primer signo de la existencia de un inhibidor o anticuerpo. Por lo tanto, los niños con hemofilia deben someterse a pruebas de detección de inhibidores después de cada 3 a 5 días de estar expuestos al factor y luego cada año para detectar inhibidores de Factor VIII o IX. También se debe hacer una prueba de inhibidores si tu hijo(a) no mejora cuando se le está tratando una hemorragia o si hay sospecha de que está sangrando a pesar de recibir el reemplazo regular de factores (profilaxis).

Es importante que vacunes a tu hijo(a) para protegerlo(a) de virus como la hepatitis A y B, ya que pueden transmitirse a través de las proteínas de la sangre. Te recomendamos que hables con el equipo



---

médico sobre cómo administrar las vacunas, si de manera subcutánea o intramuscular. Existen otros virus para los cuales no hay vacunas disponibles en este momento.

Los productos de nueva generación se producen sin proteínas sanguíneas, pero algunos productos de tratamiento de factores están hechos con proteínas de sangre humana, y otros productos de tratamiento de factores se estabilizan con proteínas de sangre humana (albúmina). Tu hijo(a) puede hacerse una prueba de detección de hepatitis C y VIH todos los años.

## ¿QUIÉNES PADECEN HEMOFILIA?

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario. Los genes (que se encuentran en los cromosomas) determinan los rasgos que cada persona hereda de sus padres. Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY). Las mujeres tienen dos cromosomas X (XX). Este par de cromosomas determina el sexo de la criatura. Cada uno de estos cromosomas contiene cientos de genes, los cuales determinan la altura, el color de ojos, del cabello y la capacidad de coagulación de la sangre de una persona. La hemofilia es algo con lo que una persona nace y que tendrá durante toda su vida. A la hemofilia se le llama trastorno relacionado con el sexo porque el gen que la causa es transportado en el cromosoma X que es el que determina el sexo de una persona.

### ¿Cómo se hereda la hemofilia?

El gen de la hemofilia es recesivo, esto significa que es una característica que puede ser anulada por genes dominantes. Debido a que las mujeres tienen dos cromosomas X, el cromosoma recesivo X de la hemofilia generalmente es "anulado" por el cromosoma dominante X no afectado. Es por eso que las mujeres rara vez tienen hemofilia. Sin embargo, cuando el cromosoma X dominante anula al cromosoma X recesivo de la hemofilia, la mujer será portadora del gen de la hemofilia.

Los hombres sólo tienen un cromosoma X, por lo que si heredan el cromosoma X recesivo padecerán hemofilia, ya que no tendrán el cromosoma X dominante no afectado que anula al que lleva la hemofilia.

Aunque la hemofilia se transmite de padres a hijos, es posible que no se presente durante varias generaciones. Si las madres tuvieron hijas "portadoras" o no tuvieron hijos con hemofilia, entonces podría parecer que no hay antecedentes de hemofilia en esa familia. Es posible que esto suceda porque el cromosoma X recesivo de la hemofilia está siendo transmitido por las portadoras a la próxima generación.

Otra forma en que aparecer la hemofilia es a partir de una mutación o modificación (cambio) genética espontánea en la célula y esto ocurre sin razón aparente. La mutación (cromosoma X afectado) puede ocurrir en la madre cuando ésta fue concebida o cuando su hijo(a) fue concebido(a). Las células pueden mutar a medida que se crean y se estima que las mutaciones celulares podrían estar presentes en aproximadamente 30% de las personas diagnosticadas con hemofilia. Una vez que la mutación está allí, el gen puede portarse o transmitirse a las generaciones futuras.

Un padre con hemofilia dará su cromosoma Y a todos sus hijos varones y no su cromosoma X (que vendrá de la madre). El cromosoma Y es lo que hace que los bebés sean varones, y la mutación que produce la deficiencia de factor está en el cromosoma X. El cromosoma Y no tiene el gen de la hemofilia, por lo que los hijos de un hombre con hemofilia no tendrán hemofilia (si la madre no porta el gen de la hemofilia) y no se la transmitirá a sus hijos. La hemofilia se detiene allí.

Un padre con hemofilia dará el cromosoma X afectado a todas sus hijas. El cromosoma X es lo que hace

---

que sean mujeres, y debido a que la X tiene el gen de la hemofilia, todas sus hijas serán portadoras.

## ¿Qué es una portadora?

*Una portadora es una mujer que tiene un cromosoma X afectado que puede transmitir a sus hijos e hijas. Las portadoras pueden tener niveles normales o bajos de algún factor. Algunas mujeres portadoras pueden tener niveles de factor lo suficientemente bajos como para caer en el rango de hemofilia. Estas mujeres pueden tener síntomas de sangrado y requerir de tratamiento ellas mismas. El nivel de Factor VIII puede aumentar durante el embarazo, pero el nivel de Factor IX es bastante estable. Se recomienda a todas las portadoras que chequen su nivel de factor para que estén informadas.*

La mujer portadora tiene una posibilidad entre cuatro (con cada embarazo) de tener un hijo con hemofilia. También hay una posibilidad entre cuatro (con cada embarazo) de tener una hija que sea portadora.

Si el feto es de sexo masculino, hay 50% de posibilidades de que el niño tenga hemofilia. Si el feto es de sexo femenino, hay 50% de posibilidades de que la niña sea portadora. Estas probabilidades se aplican en cada embarazo de la mujer. O sea que, una mujer podría tener cuatro hijos varones y ninguno tener hemofilia, o podría tener cuatro hijos varones y todos tener hemofilia.

*Se pueden realizar pruebas prenatales, o pruebas durante el embarazo, para determinar si un feto tiene hemofilia. Otra forma de determinar si un(a) niño(a) tiene hemofilia es analizar una muestra de sangre del cordón umbilical inmediatamente después de que nazca.*

De alguna manera todos los recién nacidos tienen un nivel un poco bajo de Factor IX. Esto no significa necesariamente que tengan hemofilia B. Se debe volver a realizar la prueba a los 6 – 9 meses para obtener una respuesta más definitiva. En las familias sin antecedentes de hemofilia, el diagnóstico se realizará si hay sangrado dentro de la cabeza (cefalohematoma o intracraneal) o si un sangrado se prolonga, ya sea en la boca o después de una circuncisión, de la prueba con un pinchazo en el talón o de cualquier otra extracción de laboratorio; también cuando se noten hematomas abultados, grandes cantidades de éstos o cuando una articulación o músculo se hinche y duela.

## ¿QUÉ PRUEBAS Y PROCEDIMIENTOS NECESITARÁ MI HIJO(A)?

Si no hay antecedentes familiares de un trastorno hemorrágico pero tu hijo(a) tiene un sangrado prolongado, es posible que deba realizarse pruebas de detección. La prueba de tiempo de protrombina (PT) es una prueba de detección para algunos de los factores de coagulación. La normalidad de la PT dependerá de la edad del niño o niña con hemofilia. La prueba de tiempo parcial de tromboplastina (PTT) examina los niveles bajos de factor que se observan en la hemofilia. Una PTT prolongada puede significar que una de las proteínas de factor que causa la hemofilia es baja.

Si se sospecha que hay hemofilia, se pueden realizar de inmediato estudios específicos de análisis de factor. Se puede extraer sangre del cordón umbilical o de la vena del bebé. El análisis de factor se presentará como un porcentaje y este porcentaje de factor de proteína determinará la gravedad de la enfermedad.



---

Si se sospecha que hay hemofilia B (deficiencia de Factor IX), los resultados deberán compararse con los niveles normales de recién nacidos. Los niveles del Factor IX son más bajos en los recién nacidos y éstos aumentan en los primeros 6 meses de vida. Si los niveles son más bajos que el rango normal para un bebé, es probable que tenga hemofilia. La repetición de la prueba no mostrará un cambio en el nivel.

Los niveles normales de factor están entre 50% – 200%. Es importante que conozcas el nivel de factor de tu hijo(a) ya que esto te dirá qué tan grave es la hemofilia y te dará una idea de qué tipo de sangrado debes esperar. Los niveles de factor no cambiarán a medida que crece tu hijo(a).

Es importante que tengas en cuenta que el tratamiento de terapia sin factor más reciente puede afectar las pruebas de laboratorio. Las pruebas basadas en coágulos como la PT y PTT, así como el Factor VIII o los niveles de inhibidores, no serán exactas si los pacientes reciben profilaxis con una terapia sin factor (anticuerpo biespecífico).



## ¿CÓMO SE TRATA LA HEMOFILIA?

El objetivo principal del tratamiento para la hemofilia es detener o prevenir el sangrado. El tratamiento para detener el sangrado se llama terapia a pedido o episódica. La prevención del sangrado se conoce como profilaxis, que es un tratamiento planificado que se administra regularmente. También se puede usar antes de actividades específicas como una cirugía, procedimientos dentales o médicos, eventos deportivos y salidas escolares. La profilaxis se administra para minimizar los efectos a largo plazo del sangrado frecuente, que puede provocar una enfermedad articular.

La hemofilia obedece a que la cantidad de factor, ya sea VIII o IX, es muy escasa o nula, por lo que el tratamiento puede implicar el reemplazo de la proteína faltante con concentraciones de factor. Las terapias más nuevas involucran la prevención del sangrado sin reemplazar el factor faltante. La terapia génica parece ser una opción de tratamiento viable.

### Reemplazo de factor

Existen diferentes concentrados de factores de coagulación en el mercado que se dividen en dos categorías:

- El factor derivado de plasma se hace con donaciones de plasma humano, el cual se purifica para matar los potenciales virus.
- El factor recombinante se hace utilizando genes humanos que se colocan en otras células (células de ovario de hámster chino, células de riñón de crías de hámster o células de riñón de embriones humanos) que producen proteínas humanas de Factor VIII o IX, las cuales se purifican. Algunos productos de factor recombinante se modifican para extender el tiempo que pueden permanecer en el cuerpo (vida media extendida).

Un estudio internacional sobre la hemofilia A comparó el factor derivado de plasma y el factor recombinante y concluyó que la tasa de inhibidores (anticuerpos) fue menor usando el factor derivado de plasma (Manco-Johnson et al., 2007). Desde 1997, ninguno de los concentrados de factor con licencia en

---

los Estados Unidos ha tenido un caso documentado de transmisión viral. El equipo de atención médica trabajará contigo para determinar cuál es el mejor producto de tratamiento para tu hijo(a), así como la mejor manera de administrar el medicamento.

Todos los concentrados de factor se administran por vía intravenosa (a través de una inyección en la vena). Esto se puede hacer usando una aguja de mariposa o un dispositivo de acceso venoso central. Analiza los beneficios y los riesgos de cada uno con el equipo de atención médica de tu hijo(a).

## Terapias sin factor

En 2017, la Food and Drug Administration (Administración de Drogas y Alimentos) de los Estados Unidos, aprobó la primera terapia sin factor para la hemofilia. Se trata de un anticuerpo biespecífico que funciona como Factor VIII en la coagulación de la sangre y que sirve para prevenir el sangrado (profilaxis) en pacientes con hemofilia A con y sin inhibidores (anticuerpos). Este medicamento se administra como una inyección subcutánea. Este tipo de terapia no está destinada a tratar el sangrado, aunque algunas terapias sin factor, que trabajan en las proteínas que descomponen los coágulos para prevenir el sangrado, se encuentran ya en ensayos clínicos.

## Terapia génica

Los ensayos clínicos para este tipo de terapia usan virus para introducir genes funcionales de Factor VIII y IX que manifiestan niveles elevados de factor, disminuyendo así el riesgo de sangrado y el uso de factores.

## Agentes de derivación

Si los pacientes desarrollan inhibidores (anticuerpos), es posible que no respondan al reemplazo de factor. Los agentes de derivación contienen otros factores que pretenden evitar la necesidad de factores VIII o IX. Existen dos agentes de derivación que pueden usarse para controlar el sangrado en niños que han desarrollado inhibidores: uno de los productos se elabora con sangre donada y agrupada (derivada de plasma), y el otro se fabrica con tecnología recombinante.

## Otras opciones de tratamiento

Las personas con hemofilia A leve (niveles de Factor VIII superiores al 5%), incluyendo aquellas que son portadoras de hemofilia A con hemofilia leve, tienen otras opciones de tratamiento. Estas personas pueden aumentar sus niveles de factor usando un producto llamado acetato de desmopresina (DDAVP). El DDAVP puede administrarse vía intravenosa, vía subcutánea (debajo de la piel, similar a las inyecciones de insulina) o en aerosol nasal. El DDAVP puede provocar la liberación de Factor VIII almacenado en las células que recubren los vasos sanguíneos. Este medicamento no debe usarse para tratar hemorragias graves o que pongan en peligro la vida o a alguna extremidad. Con frecuencia se realiza un análisis de sangre llamado desafío DDAVP para ver si se alcanzan niveles suficientemente altos de Factor VIII cuando se usa este medicamento. Tu equipo de atención médica te explicará los efectos secundarios y cómo usar el DDAVP correctamente si se lo recetan a tu hijo(a).

El tipo de tratamiento que prescribe el médico (a demanda versus profilaxis) depende de varios elementos, incluyendo la gravedad



---

de la hemofilia y la cantidad de sangrado que tiene una persona, aunque también se pueden observar otras condiciones médicas. Tanto las infusiones a demanda como las de profilaxis se pueden realizar de diferentes maneras. Tu equipo de tratamiento te ayudará a decidir qué opción es mejor para tu hijo(a). El Medical and Scientific Advisory Council (Consejo Asesor Médico y Científico) de la National Hemophilia Foundation (Fundación Nacional de Hemofilia) recomienda la profilaxis como tratamiento para todas las personas con hemofilia severa A o B. Un estudio publicado en 2007 comparó los tratamientos en pacientes con hemofilia severa y resultó que los pacientes que recibieron profilaxis mostraron una significativa mejoría en las articulaciones (Manco-Johnson et al., 2007).

Existen otros métodos para tratar el sangrado en la hemofilia. Los antifibrinolíticos son medicamentos que se usan para retrasar las enzimas que disuelven los coágulos del cuerpo. Estos medicamentos son particularmente útiles para el sangrado de boca y nariz. Se pueden usar hormonas para controlar el sangrado menstrual abundante en mujeres con hemofilia y/o portadoras sintomáticas. Se pueden usar agentes tópicos de coagulación para tratar hemorragias nasales, sangrados después de algún procedimiento dental o pequeños cortes o raspones. También pueden ser útiles para tratar la hemofilia el descanso, el hielo, las compresas (vendaje Ace) y la elevación (método RICE). El equipo de atención médica te enseñará cada una de las estrategias de tratamiento cuando sea necesario.

Una de las estrategias de tratamiento más importantes para las personas con hemofilia es la atención integral. La atención integral es proporcionada por un equipo de especialistas integrado por médicos, enfermeras, trabajadoras sociales y fisioterapeutas que saben tratar la hemofilia. Las personas con hemofilia se tratan mejor con prevención y un enfoque de equipo. Los estudios muestran que las personas tratadas en centros de tratamiento integral tienen un menor riesgo de muerte, pasan menos tiempo en el hospital y tienen una mejor asistencia laboral y escolar, así como menos complicaciones de salud que las personas tratadas con una atención médica diferente.

## Nuevas terapias

Los investigadores están evaluando varias formas de introducir el gen de la hemofilia en pacientes con hemofilia A y B, lo que permitirá que el cuerpo produzca más factor por sí mismo. También se están estudiando nuevas formas de prevenir el sangrado sin reemplazar los factores VIII y IX.

## ¿EXISTE ALGÚN TEMA RELACIONADO CON EL TRATAMIENTO QUE DEBA CONOCER?

Sí. Como con cualquier tratamiento, se deben tener en cuenta algunos efectos secundarios. Tanto la infusión de concentrados de factor como la inyección subcutánea de terapia sin factor pueden causar irritación local en el sitio de la infusión.

Otra preocupación con el uso de concentrados de factor es el desarrollo de un inhibidor, que es un anticuerpo. Los anticuerpos se desarrollan en todas las personas para combatir infecciones y proteínas extrañas. El cuerpo a veces puede confundir el factor infundido con una de esas proteínas extrañas, lo que provoca la formación de inhibidores.

Los inhibidores pueden desarrollarse en aproximadamente el 15% al 30% de las personas con hemofilia A y entre el 1% y el 5% de las personas con hemofilia B. Aunque la tasa de desarrollo de inhibidores es menor en la hemofilia B, los pacientes con enfermedad grave pueden tener reacciones alérgicas graves al concentrado de factor si desarrollan un inhibidor. Por esta razón, las primeras infusiones de factor deben

---

administrarse en un centro médico. Los inhibidores dificultan el tratamiento y, a menudo, se necesitan otras estrategias para detener o prevenir el sangrado.

## **¿CON QUÉ FRECUENCIA NECESITARÁ TRATAMIENTO MI HIJO(A)?**

La frecuencia con la que tu hijo(a) necesitará tratamiento depende de la gravedad de la deficiencia, de los regímenes de tratamiento que reciba y de la cantidad de hemorragias que tenga. Algunos productos de Factor VIII pueden administrarse varias veces a la semana, otros cada pocos días. Algunos productos de Factor IX se administran varias veces a la semana o cada semana o dos. La terapia sin factor se puede administrar por vía subcutánea cada semana, cada 2 semanas o cada 4 semanas. Independientemente del tipo de tratamiento (profilaxis o a demanda), se debe evaluar la sospecha de un sangrado, especialmente cuando tu hijo(a) sufre una lesión en la cabeza, ya que éstas lesiones se consideran emergencias y debes buscar atención médica de inmediato.

La cantidad de factor que necesitará tu hijo(a) dependerá del tipo de sangrado y de la cantidad de actividad de factor que se quiera aumentar. El cálculo se hace tomando en cuenta la gravedad del sangrado y el peso de tu hijo(a). Algunas hemorragias, como las hemorragias bucales y nasales, pueden tratarse con antifibrinolíticos, como el ácido aminocaproico o el ácido tranexámico. Las contusiones menores no necesitan tratamiento, a menos que aumenten de tamaño y causen dolor. Generalmente, una hemorragia en una articulación no necesitará una dosis tan grande como la que se necesita para una hemorragia en la cabeza.

Si tu hijo(a) recibe terapia según la necesite (a pedido) y comienza a tener demasiadas hemorragias, es posible que el equipo de atención de hemofilia quiera ponerlo(a) en profilaxis. Este es el mejor método conocido para mantener las articulaciones sanas, por lo que es muy importante que lleves un seguimiento de todos los episodios de sangrado. Si te resulta difícil llevar un diario, habla con el equipo de hemofilia, ya que existen nuevas formas de realizar un seguimiento de las hemorragias que podrían facilitarte la tarea.

## **¿CÓMO PUEDO TRABAJAR CON EL EQUIPO DE ATENCIÓN MÉDICA DE MI HIJO(A)?**

Puedes encontrar un HTC (Centro de Tratamiento de Hemofilia) en los Estados Unidos y otros países. El objetivo de un HTC es mantener a tu hijo(a) sano(a) y fuerte y ayudarlo a limitar los problemas de sangrado. El centro brinda atención especializada y está disponible como un recurso adicional al médico o dentista familiar. Pueden ayudarlo a tu hijo(a) a prepararse para una cirugía o una extracción dental. El equipo de atención médica del HTC de tu hijo(a) puede darte consejos para mantener seguros a los niños más pequeños. Tú y tu hijo(a) también forman parte del equipo de tratamiento y el personal necesitará de tu ayuda para desarrollar un plan de atención que mantenga a tu hijo(a) sano(a), activo(a) y capaz de vivir exitosamente con el desafío de la hemofilia.

El HTC también puede ayudar al personal de guarderías, maestros, entrenadores y proveedores de atención médica para que enseñen y usen materiales sobre la hemofilia en la escuela de tu hijo(a).



---

El equipo de un HTC incluye :

- Hematólogos - se especializan en trastornos sanguíneos
- Pediatras -atienden a bebés, niños pequeños y adolescentes
- Enfermeras especializadas en atención de la hemofilia - suelen coordinarse con el equipo de tratamiento y son las personas que verás con mayor frecuencia
- Trabajadores sociales - ayudan con los problemas de la vida diaria y a poder adaptarse a vivir con la hemofilia así como a gestionar ayudas (por ejemplo, seguro, transporte, vivienda)
- Fisioterapeutas - trabajan con tu hijo/(a) con actividades, ejercicios y salud articular
- Ortopedistas - expertos en huesos y articulaciones
- Dentistas - tratan problemas de dientes y encías (puede haber dentistas en los HTC que estén muy familiarizados con el tratamiento de niños con problemas de sangrado bucal. El HTC también puede funcionar con dentistas de la comunidad).
- Asesores genéticos - están especialmente capacitados para explicar las pruebas genéticas, ayudar a identificar posibles portadoras y coordinar el parto y las pruebas seguras de los recién nacidos.

Hablar en nombre de tu hijo(a) en la sala de urgencias (ER) es quizás uno de los roles más importantes que tienen como padres de un niño(a) con hemofilia. Debes asegurarte de que tu hijo(a) sea recibido(a) con prontitud a su llegada. La sala de urgencias tiene un proceso de selección de los pacientes que necesitan ser atendidos con más rapidez. Debes abogar por tu hijo(a) concientizando al personal una vez que llegues. ¿Cómo abogar respetuosamente por tu hijo(a) en la sala de urgencias? Haz que tu viaje al hospital sea menos estresante planificándolo de antemano.

- Visita el departamento de urgencias antes de que tu hijo(a) necesite ser atendido(a). Es posible que algunos hospitales pequeños no vean muchos pacientes con hemofilia.
- Ve preparado para orientar al personal, algunos sabrán más que otros sobre la hemofilia. Recuerda que es posible que el personal con el que hablaste ese día no esté de servicio el día que vayas con una urgencia.
- Recuérdale al personal de urgencias que la terapia sin factor altera las pruebas de laboratorio. Cualquier prueba basada en coágulos (PT, PTT, Factor VIII y prueba de inhibidor) será inexacta.
- Pregunta si tienen una política que te permita llevar el factor en una caja cerrada, ya que algunas salas de urgencia no permiten que los pacientes lo lleven.
- Cuando se produzca una emergencia, llama a tu Centro de Tratamiento de Hemofilia (HTC) de camino al hospital. Los profesionales pueden ayudar a facilitar el proceso, orientar al personal de la sala de urgencias y exhortarlos a que atiendan a tu hijo(a) cuanto antes.
- Cuando vayas al hospital, lleva la información de contacto de tu equipo de HTC y las notas y recomendaciones clínicas más recientes. Haz una lista de las cosas que deseas llevar, como un juguete, un juego o un libro. Lleva agua y ropa abrigada para tu hijo(a) ya que mantenerlo(a) caliente e hidratado(a) ayudará a encontrar más fácilmente una vena para la infusión.

- 
- Habla con los médicos y otros proveedores de atención médica sobre el tratamiento, la prevención de hemorragias y qué hacer en caso de una emergencia.
  - Aprovecha los equipos de atención en los HTC para obtener información, apoyo y tratamiento. El personal de trabajo social del equipo puede ayudar con problemas emocionales, financieros y de transporte así como con otras preocupaciones.

Para encontrar el HTC más cercano, ve al sitio web de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) ([www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html)). Para obtener información adicional, comunícate con el centro de información HANDI, de la Fundación Nacional de Hemofilia al 800.42.HANDI o [handi@hemophilia.org](mailto:handi@hemophilia.org).

## ¿ES NORMAL LO QUE SIENTO? ¿QUÉ PUEDO HACER AL RESPECTO?

Te acaban de decir que tu hijo(a) tiene hemofilia. Al principio, es posible que quieras abrazarlo(a) y no soltarlo(a). Los padres pueden sentir conmoción, ira, miedo, resentimiento, culpa, depresión, pánico y confusión, por nombrar sólo algunos sentimientos. Te preguntarán: ¿Mi hijo(a) podrá estar sano(a) y tener una vida normal? ¿Cómo puedo manejar esto? Incluso si en la familia existe un trastorno hemorrágico, el diagnóstico y el hecho de que realmente le esté pasando a tu hijo(a) puede causarte estrés emocional. No puedes comprar un libro y aprender todo sobre la hemofilia de la noche a la mañana, eso toma tiempo. Los sentimientos que estás experimentando son legítimos y muy reales. Saber lo que puedes hacer para prevenir y tratar las hemorragias te tranquilizará.

¿Por dónde empezar? Buscar el apoyo de quienes han vivido con un trastorno hemorrágico es un buen primer paso. Comprender lo que le espera a tu familia y aceptar que la hemofilia se puede tratar es un paso hacia la aceptación. Sobrecarga emocional es lo que sienten los padres cuando llegan a casa con su hijo(a) del hospital.

Lo más importante que debes hacer al momento del diagnóstico es informarte. Haz una cita con tu Centro de Tratamiento para la Hemofilia (HTC) local, lee sobre la hemofilia, comunícate con la sección local de hemofilia y solicita a tu HTC recursos en línea. Buscar información en línea sobre hemofilia puede ser una tarea abrumadora debido a la gran cantidad que existe. Tu HTC puede ayudarte a decidir qué vale la pena leer y qué no.

Una vez que hayas elegido un HTC, el personal puede ponerte en contacto con otros padres de niños que viven con hemofilia. Hay una red de madres y padres que entienden por lo que estás pasando y están dispuestos a ayudar. ¡No tendrás todas las respuestas a la vez! Lleva su tiempo.

Como madre, padre o cuidador/a, es posible que te preguntes cómo podrás manejar tu nuevo rol. Es posible que debas aprender a introducir el factor por vía intravenosa o a poner inyecciones subcutáneas. Puedes tener un torbellino de emociones, como tristeza, dolor e ira ante un diagnóstico de hemofilia.

Joe Caronna, cuyo hijo tiene hemofilia, escribe que los padres a menudo pueden tener opiniones diferentes sobre cómo criar a su hijo(a). Generalmente es la madre la que tiene el rol de protectora, mientras que el padre trata de preparar al niño(a) para enfrentar el mundo real. Los niños necesitan tanto protección como ánimos para explorar. Es importante que se comuniquen entre ustedes para decidir qué actividades son seguras y pueden permitirse antes de que surja alguna situación. No es necesario que

---

uno de los padres sea percibido como el “malo”, siempre diciendo que no. El objetivo es enseñarle a tu hijo(a) a tomar decisiones inteligentes por sí mismo(a). Esto puede evitar que haga algo sin preguntar porque piensa que le van a decir que no lo puede hacer, pero no siempre estará bajo la supervisión de ustedes. Es importante reconocer que, en algún momento, tu hijo(a) deberá decidir por sí mismo/a si una actividad es segura o no. Empoderar a tu hijo(a) para que tome decisiones inteligentes y seguras desde el principio aliviará parte de tu estrés cuando esté solo(a). Es posible que un día se sientan lo suficientemente seguros como para enviar a su hijo(a) a un campamento para niños con trastornos hemorrágicos.

Con los tratamientos actuales, la hemofilia es una condición manejable. Si creciste en una familia con hemofilia, podrás recordar las sillas de ruedas, las muletas, las estadías en el hospital y todas las cosas de la vida que se tuvieron que dejar pasar. Eso fue cuando la atención y los tratamientos para la hemofilia no eran lo que son hoy. Desde entonces, el mundo de la hemofilia ha cambiado para mejor.

## **¿CÓMO PUEDO AYUDAR A MI HIJO(A)?**

Háblale a tu hijo(a) sobre la hemofilia utilizando palabras y maneras que se adapten a su edad y etapa de desarrollo. Usa palabras y frases positivas sobre la hemofilia y su tratamiento. Permite que tu hijo(a) comparta sus pensamientos y sentimientos acerca de tener hemofilia sin emitir juicios.

Intenta controlar expresiones negativas cuando te enfrentes a los desafíos de criar a un niño(a) con hemofilia. Debido a que es una condición genética, muchos padres se sienten culpables pensando que se la transmitieron a su hijo(a). Expresar esta culpa afectará la autoestima de tu hijo(a). Busca apoyo que te ayude a sobrellevar las emociones negativas para cubrir mejor las necesidades de tu hijo(a).

Puedes ayudar a tu hijo(a) a sobrellevar las infusiones de factor asegurándote de que esté bien hidratado(a) y abrigado(a) antes de recibir la infusión. Cuando sea posible, dale a elegir tareas realistas antes, durante y después de las infusiones. Tu hijo(a) comenzará a aprender y tomar el control de su tratamiento y desarrollará su autoestima en el proceso.

Intenta permitirle a tu hijo(a) participar en la mayor cantidad posible de actividades normales. Cuando sea posible, dale equipo de protección para limitar las lesiones y el sangrado durante sus actividades favoritas. Usa palabras positivas para ayudarlo a concentrarse en lo que puede hacer en lugar de en lo que no es seguro.

Busca y participa en grupos y actividades locales de apoyo para la hemofilia. Puede haber una sección local de la National Hemophilia Foundation (Fundación Nacional de Hemofilia) o un grupo First Step (Primer Paso). Esto les dará a ti y a tu hijo(a) la oportunidad de conocer a otras personas afectadas por la hemofilia. Tu hijo(a) se dará cuenta de que no es el/la único/a que sufre esta condición, lo que puede ayudarlo a desarrollar habilidades para afrontar la hemofilia en su vida diaria.

## **¿PUEDE MI HIJO(A) IR A LA ESCUELA?**

¡Sí! Tu hijo debe ir a la escuela lo más regularmente posible. Es probable que a veces necesite usar muletas o una silla de ruedas mientras está en la escuela para descansar una parte del cuerpo lesionada. Trabaja con la escuela para obtener un plan de atención médica individualizado (plan 504) que garantice la satisfacción de todas sus necesidades educativas.

---

Solicita ayuda del personal del HTC para instruir al personal de la escuela sobre la hemofilia. Ellos también pueden ayudar con situaciones difíciles al tratar con el personal de la escuela. Los médicos, enfermeras y trabajadores sociales del HTC pueden brindar apoyo para garantizar que tu hijo(a) reciba la mejor educación posible.

## ¿DÓNDE PUEDO OBTENER MÁS INFORMACIÓN?

### Recursos

#### CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION (CDC). (CENTROS PARA EL CONTROL Y PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES).

Los CDC apoyan a los Centros de Tratamiento para la Hemofilia (HTC). Esta red busca formas de tratar y prevenir las complicaciones de los trastornos hemorrágicos. Los CDC han establecido el Universal Data Collection Project (Proyecto Universal de Recolección de Datos) para supervisar que la sangre sea segura y realizar investigaciones.

*Basic Concepts of Hemophilia: A Self Study and Planning Workbook for Families with a New Diagnosis of Hemophilia (Conceptos básicos de hemofilia: un cuaderno de autoestudio y planificación para familias con un nuevo diagnóstico de hemofilia):* [www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/providerguide.pdf](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/providerguide.pdf)

CDC checklist. Lista de verificación de los CDC para que las familias la usen en caso de un desastre natural o emergencia: [www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/familyemergencykitchecklist.pdf](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/documents/familyemergencykitchecklist.pdf)

Hemophilia Treatment Centers (HTC) (Centros de Tratamiento de Hemofilia): [www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html](http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/htc.html)

National Centers for Birth Defects and Developmental Disorders (Centros Nacionales para Defectos de Nacimiento y Trastornos del Desarrollo): <http://www.cdc.gov/ncbddd/hemophilia/people.html>

#### EMEDICINEHEALTH

eMedicineHealth proporciona información sobre primeros auxilios, atención de emergencia y salud del consumidor.

[www.emedicinehealth.com/hemophilia/article\\_em.htm](http://www.emedicinehealth.com/hemophilia/article_em.htm)

#### HEMOPHILIA FEDERATION OF AMERICA (FEDERACIÓN DE HEMOFILIA DE AMÉRICA)

Teléfono: 202.675.6984

Llamada gratuita: 800.230.9797

[www.hemophiliafed.org](http://www.hemophiliafed.org)

#### MEDLINE PLUS

MedlinePlus recopila información de organizaciones gubernamentales de salud para ayudar a responder preguntas de salud. También tiene información sobre medicamentos, una enciclopedia médica ilustrada y las últimas noticias de salud.

[www.nlm.nih.gov/medlineplus/hemophilia.html](http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/hemophilia.html)

---

## MEDICALERT FOUNDATION®

The MedicAlert Foundation (Fundación MedicAlert) proporciona información sobre cómo tu hijo(a) puede obtener una identificación de alerta médica.

[www.medicalert.org/Main/ConditionsHemophilia.aspx](http://www.medicalert.org/Main/ConditionsHemophilia.aspx)

## NATIONAL HEART, LUNG, AND BLOOD INSTITUTE (INSTITUTO NACIONAL DE CORAZÓN, PULMONES Y SANGRE)

Diseases and Conditions Index (DCI) (Índice de Enfermedades y Condiciones). Este índice de salud en línea proporciona una manera rápida y fácil de obtener información completa y confiable sobre enfermedades del corazón, pulmones y sangre así como trastornos del sueño.

[www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia\\_what.html](http://www.nhlbi.nih.gov/health/dci/Diseases/hemophilia/hemophilia_what.html)

## THE NATIONAL HEMOPHILIA FOUNDATION (FUNDACIÓN NACIONAL DE HEMOFILIA)

Teléfono: 212.328.3700

[www.hemophilia.org](http://www.hemophilia.org)

## WEBMD

El personal de WebMD trabaja para proporcionar la mejor información de salud disponible.

[www.webmd.com/a-to-z-guides/hemophilia-topic-overview](http://www.webmd.com/a-to-z-guides/hemophilia-topic-overview)

## WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA USA (FEDERACIÓN MUNDIAL DE HEMOFILIA DE LOS ESTADOS UNIDOS)

[www.wfhusa.org](http://www.wfhusa.org)

La Federación Mundial de Hemofilia (WFH) es una organización internacional sin fines de lucro. Se dedica a mejorar la vida de las personas con hemofilia y trastornos hemorrágicos relacionados.

## References

Manco-Johnson, M. J., Abshire, T. C., Shapiro, A. D., Riske, B., Hacker, M. R., Kilcoyne, R., . . . Evatt, B. L. (2007). Prophylaxis versus episodic treatment to prevent joint disease in boys with severe hemophilia. *The New England Journal of Medicine*, 357(6): 535–544.

## Recursos adicionales

Brown, R., & Cornett, J. (2002). *The hemophilia handbook* (4th ed.). Sandy Springs, GA: Hemophilia of Georgia.

Butler, R. B., Crudder, S. O., Riske, B., & Toal, S. (Eds.). (2000). *Basic concepts of hemophilia: A self-study and planning workbook for families with a new diagnosis of hemophilia*. Atlanta, GA: Centers for Disease Control and Prevention.

Canadian Hemophilia Society. (2010). *All about hemophilia: A guide for families* (2nd ed.). Montreal, Quebec, CA: Canadian Hemophilia Society.

Christie, B. (Ed.). (2002). *Nurse's guide to bleeding disorders* (3rd ed.). New York, NY: National Hemophilia Foundation.

Hemophilia of Georgia. (1988). *The hemophilia handbook*. Sandy Springs, GA: Author.

---

Kelley, L. (2007). *Teach your child about hemophilia: From preschool to adolescence*. Georgetown, MA: LA Kelley Communications.

Mahlangu, J., Oldenburg, J., Paz-Priel, I., Negrier, C., Niggli, M., Mancuso, M. E., . . . Kruse-Jarres, R. (2018). Emicizumab prophylaxis in patients who have hemophilia A without inhibitors. *The New England Journal of Medicine*, 379(9), 811–822. doi: 10.1056/NEJMoa1803550.

National Hemophilia Foundation. (2016). Medical and Scientific Advisory Council (MASAC) recommendation concerning prophylaxis. Retrieved from [www.hemophilia.org/Researchers-Healthcare-Providers/Medical-and-Scientific-Advisory-Council-MASAC/MASAC-Recommendations/MASAC-Recommendation-Concerning-Prophylaxis](http://www.hemophilia.org/Researchers-Healthcare-Providers/Medical-and-Scientific-Advisory-Council-MASAC/MASAC-Recommendations/MASAC-Recommendation-Concerning-Prophylaxis)

National Hemophilia Foundation. (2019). Steps for living. Retrieved from [stepsforliving.hemophilia.org](http://stepsforliving.hemophilia.org)

Oldenburg, J., Mahlangu, J. N., Kim, B., Schmitt, C., Callaghan, M. U., Young, G., . . . Shima, M. (2017). Emicizumab prophylaxis in Hemophilia A with inhibitors. *The New England Journal of Medicine*, 377(9): 809–818. doi: 10.1056/NEJMoa1703068

Peyvandi, F., Mannucci, P. M., Garagiola, I., El-Beshlawy, A., Elalfy, M., Ramanan, V., . . . Rosendaal, F. R. (2016). A randomized trial of factor VIII and neutralizing antibodies in Hemophilia A. *The New England Journal of Medicine*, 374(21), 2054–2064. doi 10.1056/NEJMoa1516437

Soucie, J. M., Nuss, R., Evatt, B., Abdelhak, A., Cowan, L., Hill, H., . . . Wilber, N. (2000). Mortality among males with hemophilia: Relations with source of medical care. The hemophilia surveillance system project investigators. *Blood*, 96(2), 437–442.

Soucie, J. M., Symons, J., Evatt, B., Brettler, D., Huszti, H., Linden, J., & Hemophilia Surveillance System Project Investigators. (2001). Home-based factor infusion therapy and hospitalization for bleeding complications among males with hemophilia. *Haemophilia*, 7(2), 198–206.



---

## **IMPORTANT PHONE NUMBERS**

---

---

---

---

---

## **NOTES**

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---



---

8735 W. Higgins Road, Suite 300  
Chicago, IL 60631  
847.375.4724 • Fax 847.375.6478  
info@aphon.org  
www.aphon.org