



**Universidad de Valladolid**  
**Grado en Enfermería**  
**Facultad de Enfermería de Valladolid**



Curso 2020-2021  
**Trabajo de Fin de Grado**

# **MUJERES PORTADORAS DE HEMOFILIA**

**Noelia Pérez Martínez**

**Tutora: María Antonia Fernández Contreras**

## RESUMEN

La hemofilia es una enfermedad de la coagulación crónica y hereditaria producida por disminución en los factores de coagulación VIII o IX produciendo hemofilia A o B. Produce hemorragias que condicionan la vida de los pacientes y sus familias.

Aunque las mujeres principalmente son portadoras de esta enfermedad por estar ligada al cromosoma X, pueden padecerla. El diagnóstico precoz de portadora es fundamental para la prevención primaria, está dirigido a detectar trastornos en la hemostasia y no solo a determinar la capacidad de transmitir la hemofilia.

En esta revisión bibliográfica se intentará unificar criterios para ampliar el conocimiento en mujeres portadoras de hemofilia, conocer los síntomas de estas mujeres e identificar las distintas opciones para ser madre.

La calidad de vida de este colectivo se ve afectada física y psicológicamente. Además de presentar periodos menstruales prolongados y abundantes, necesitan tratamiento sustitutivo al igual que los hemofílicos en determinadas situaciones. A esto se suma un alto nivel de estrés por sentimiento de culpa y rol de cuidadora crónica en aquellas con hijos hemofílicos.

Un diagnóstico de hemofilia o portadora puede influir en la decisión de tener descendencia, la información acerca de las opciones en planificación familiar y en el diagnóstico genético prenatal y preimplantacional es fundamental. La mujer debe estar preparada para un embarazo desde su condición de portadora y ante el nacimiento de un hijo hemofílico.

La enfermería juega un papel relevante en todas las etapas vitales de una portadora, como fuente de información y apoyo en cada circunstancia.

**Palabras clave:** Hemofilia, portadoras, hemofílicas y asesoría genética.

## ÍNDICE

<b>1. INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>- 1 -</b>
<b>2. JUSTIFICACIÓN.....</b>	<b>- 2 -</b>
<b>3. OBJETIVOS .....</b>	<b>- 3 -</b>
<b>4. METODOLOGÍA .....</b>	<b>- 4 -</b>
<b>5. DESARROLLO DEL TEMA.....</b>	<b>- 5 -</b>
<b>5.1. MUJERES PORTADORAS .....</b>	<b>- 5 -</b>
a. Patrón de herencia.....	- 5 -
b. Diagnóstico de portadora .....	- 6 -
<b>5.2. ASESORÍA GENÉTICA .....</b>	<b>- 8 -</b>
a. Opciones para ser madre.....	- 8 -
b. Métodos de diagnóstico genético. ....	- 9 -
<b>5.3. CALIDAD DE VIDA EN PORTADORAS DE HEMOFILIA .....</b>	<b>- 11 -</b>
a. Menstruación.....	- 11 -
b. Calidad de vida, ansiedad y depresión .....	- 13 -
<b>5.4. MANEJO DE LA GESTANTE PORTADORA DE HEMOFILIA .....</b>	<b>- 14 -</b>
a. Embarazo .....	- 14 -
b. Parto y alumbramiento.....	- 15 -
c. Postparto.....	- 15 -
d. Recién nacido.....	- 16 -
<b>5.5. TRATAMIENTO SUSTITUTIVO EN MUJERES PORTADORAS .....</b>	<b>- 16 -</b>
<b>6. DISCUSIÓN.....</b>	<b>- 18 -</b>
<b>7. CONCLUSIONES.....</b>	<b>- 19 -</b>
<b>8. BIBLIOGRAFÍA.....</b>	<b>- 20 -</b>
<b>9. ANEXOS.....</b>	<b>- 23 -</b>



## INTRODUCCIÓN

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica crónica ligada al cromosoma X que se caracteriza por déficit de factor de coagulación VIII o factor de coagulación IX, produciendo hemofilia tipo A o B respectivamente <sup>Anexo I</sup>. Se caracteriza por sangrados ya sean espontáneos o por mínimos traumas, principalmente en las articulaciones que de forma repetida conducen a una artropatía afectando seriamente la calidad de vida del paciente <sup>1</sup>.

Forma parte de las enfermedades raras, aquellas que se manifiestan en una persona entre 2000. En el caso de la hemofilia A la incidencia es de 1/6.000 y en el de la hemofilia B de 1/30.000. Se estima que 794.000 personas padecen dicha enfermedad en el mundo y solo un 25% recibe el tratamiento adecuado <sup>2</sup>.

El nivel de severidad de la patología depende de la cantidad de factor de coagulación ausente, en condiciones normales debería encontrarse entre el 50% y el 150%, en hemofilia leve se localiza entre el 5% y el 30%, en moderada entre el 1% y el 5% y en severa por debajo del 1%<sup>3</sup>, <sup>Anexo II</sup>.

La hemofilia es una patología hereditaria que afecta mayoritariamente a los hombres, las mujeres no suelen padecerla, pero es muy común que puedan transmitirla (mujer portadora). El riesgo hemorrágico en portadoras es inversamente proporcional a sus concentraciones de factores de coagulación, en la mayoría de los casos, los síntomas son comparables a los de la hemofilia leve, pudiendo presentar mayor sangrado en la menstruación y el parto <sup>4</sup>. Es posible que la hemofilia aparezca en algunas familias que no tienen antecedentes de la enfermedad, surge una mutación genética espontánea o de mutación novo. Este tipo de casos conforman el 35% del total <sup>5</sup>.

Las portadoras han sido las grandes olvidadas a lo largo de la historia, a pesar de ser un grupo muy numeroso, se estima que por cada paciente hemofílico hay una media de cuatro portadoras <sup>6</sup>. En la actualidad la atención a la mujer portadora es un programa de salud integral que se inicia en el momento del diagnóstico, debe contar con apoyo psicológico y social en todas las etapas de la vida. La mujer portadora debe sentirse respaldada en todo momento por equipos de atención integral de la hemofilia que proporcionen toda la información necesaria en cada una de las circunstancias <sup>7</sup>.



## JUSTIFICACIÓN

El fin principal de esta revisión bibliográfica sobre las mujeres portadoras de hemofilia, es poner en conocimiento distintas características sobre este poco conocido colectivo.

Los grandes avances sobre el tratamiento de esta enfermedad y la eficacia de los factores de coagulación han permitido prestar una atención integral al paciente hemofílico y a su familia <sup>7</sup>. A pesar de ello, la mujer portadora sigue acudiendo al hospital en calidad de cuidadora de sus hijos o hermanos, y no como pacientes de hemofilia en primera persona <sup>6</sup>.

El diagnóstico de portadora de hemofilia debe realizarse precozmente, para poder planificar las actuaciones.

Deben conocer todas las opciones que existen para ser madres, ser conscientes de la posibilidad de tener un hijo hemofílico y la forma en la que deben afrontarlo al tratarse de una enfermedad crónica.

Además, es necesario que estas mujeres conozcan los problemas de salud que pueden derivarse de su condición de portadoras, ya que no solo son las transmisoras de la enfermedad.

El intercambio de información con otras personas que se encuentren en su misma condición, puede ser una herramienta fundamental para afrontar dudas y sensaciones, rechazando en todo momento el "sentimiento de culpa". Esto es posible gracias a las Asociaciones de pacientes con Hemofilia.

El papel de enfermería es imprescindible en la educación para la salud, sus recomendaciones van a estar presentes durante toda la vida de la mujer portadora: el momento del diagnóstico, asesoría genética, tratamiento de hijos hemofílicos...

Así esta revisión bibliográfica pretende ser de gran utilidad para aquellas mujeres diagnosticadas como portadoras de hemofilia o hemofílicas a lo largo de su vida y para el personal sanitario encargado de atender a este colectivo.



## OBJETIVOS

Los objetivos a lograr a través de la realización de esta revisión bibliográfica son:

### **Objetivo general:**

- Ampliar el conocimiento sobre las mujeres portadoras de hemofilia.

### **Objetivos específicos:**

- Conocer los síntomas que pueden sufrir estas mujeres.
- Identificar las alternativas que ofrece la asesoría genética en hemofilia.
- Conocer sus diversas opciones en planificación familiar.
- Describir los cuidados de enfermería a la mujer portadora durante el embarazo y el parto.



## METODOLOGÍA

El trabajo consiste en una revisión bibliográfica de artículos relacionados con las mujeres portadoras de hemofilia.

Las **bases de datos** utilizadas para la búsqueda de la bibliografía han sido: Pubmed, Google Académico y Medline. Cabe destacar la gran utilidad de los documentos publicados por la Federación Mundial de la Hemofilia, la Federación Española de la Hemofilia y la Real Fundación Victoria Eugenia. Se recurrió a libros, guías asistenciales y revistas científicas relacionadas con hemofilia y demás problemas de coagulación.

La búsqueda de información se ha realizado entre diciembre de 2020 y marzo de 2021 de forma progresiva, comenzando con documentación sobre la enfermedad en general, utilizando **palabras clave** como: hemofilia, coagulopatías, enfermería, nurses, hemophilia... Después la búsqueda fue más específica y se utilizaron a mayores descriptores como: mujeres hemofílicas, portadoras, embarazo en hemofilia, asesoría genética...

El **operador booleano** utilizado durante la búsqueda ha sido el operador AND.

Los **criterios de inclusión** que se han tenido en cuenta en la búsqueda de información han sido en base a: el idioma, inglés o español, el año de publicación, eligiendo los más actualizados y aquellos artículos que traten sobre el tema de interés del trabajo.

Se descartaron datos que no guardaban relación con el tema a tratar, informaciones no contrastadas y documentos no publicados por fuentes fiables.

La selección de artículos se ha realizado en función del título y del resumen y exclusivamente se ha leído el texto completo en aquellos que cumplían los criterios de inclusión.

## DESARROLLO DEL TEMA

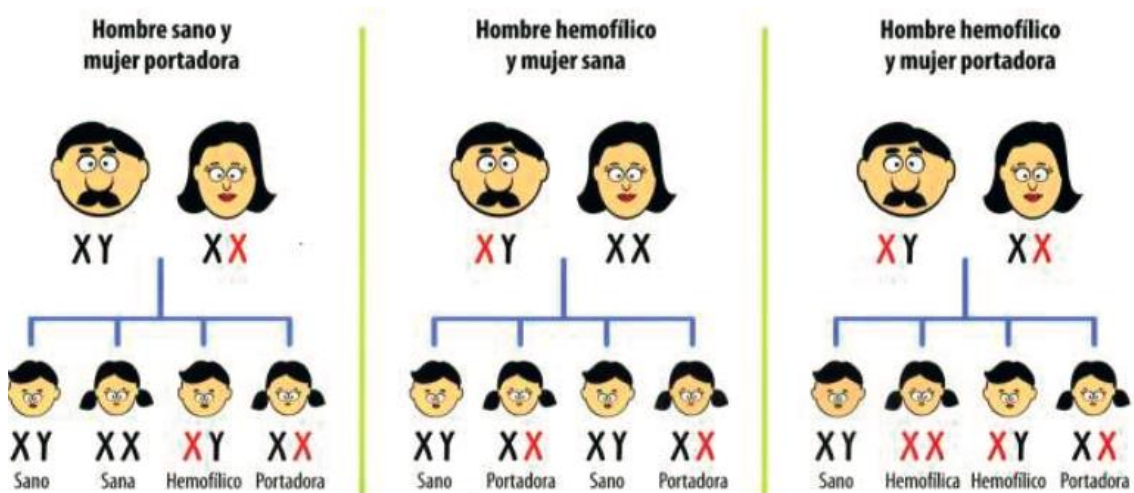
### MUJERES PORTADORAS

#### 1. Patrón de herencia

Los factores de coagulación son todas aquellas proteínas de la sangre que participan en la coagulación sanguínea. Existen diversas enfermedades derivadas de fallos en algunos elementos del proceso de coagulación con origen genético, entre ellas la hemofilia <sup>8</sup>.

La información genética se encuentra localizada en unas estructuras llamadas cromosomas, los genes que producen los factores de coagulación que cuyo déficit causa la hemofilia –FVIII (locus B27) y FIX (locus B28)- están localizados en el cromosoma X que forma parte del par 23 o cromosoma sexual <sup>5</sup>.

Según la herencia ligada al cromosoma X, un paciente hemofílico varón no tendrá hijos varones afectados, mientras que todas sus hijas serán portadoras obligatoriamente. Una mujer portadora tendrá un riesgo, en cada embarazo, del 25% de tener una hija portadora, otro 25% de tener un varón hemofílico y el 50% restante de tener un hijo o hija no afectados. Una mujer puede ser hemofílica si su padre es hemofílico y su madre portadora.



**Figura 1.** Patrón clásico de herencia ligada al sexo, en enfermedades ligadas al cromosoma X.

Fuente: Google imágenes

Las mujeres reciben doble información genética para los genes contenidos en el cromosoma X, una de origen paterno y otra de origen materno. En el embrión





femenino se va a inactivar uno de los cromosomas X aleatoriamente, si el cromosoma que es suprimido es el que tiene el gen anómalo F8 o F9, la célula producirá factor de coagulación. Si el cromosoma con el gen normal es suprimido, la célula no producirá factor de coagulación o el factor que produzca no funcionará adecuadamente y la mujer portadora podrá tener sintomatología hemorrágica similar a la de un varón hemofílico leve o incluso moderado cuando el nivel del factor de coagulación es inferior al 50%.

Este fenómeno biológico fue descrito por *Mary Lyon* como "lyonización", es un proceso fisiológico y nunca patológico, sin embargo, en una portadora de hemofilia puede repercutir negativamente en los niveles del factor de coagulación <sup>6</sup>.

Aproximadamente un tercio de las portadoras presentan síntomas hemorrágicos:

- Aparición de hematomas más fácilmente.
- Hemorragias prolongadas después de cirugías.
- Hemorragias graves después de traumatismos.
- Periodos menstruales más abundantes y prolongados y más probabilidad de necesitar un suplemento de hierro.
- Más probabilidad de presentar hemorragia postparto.

## 2. Diagnóstico de portadora

La hemofilia es una enfermedad poco prevalente pero la gravedad de los síntomas y la incapacidad que provoca a lo largo de la vida, hace necesario el diagnóstico precoz de las personas que lo transmiten, para realizar una prevención primaria <sup>9</sup>.

El concepto de mujer portadora se conoce desde el siglo XII, el médico hebreo *Moisés Maimónides* determinó que una mujer que tenía hijos con problema de sangrado y se volvía a casar, ninguno de los nuevos varones debía ser circuncidado. Así además de decirnos que la hemofilia es una enfermedad de carácter hereditario, iba más allá, determinada que la madre era la transmisora <sup>10</sup>.

Actualmente, el primer paso en el estudio de posibles portadoras es la elaboración del **árbol genealógico**, esto permite ubicar a las mujeres y valorar



las probabilidades teóricas de ser portadoras <sup>Anexo IV</sup>.

Portadora obligada: Todas las hijas de un varón afectado de hemofilia, madres más de un hijo hemofílico (excepto por embarazo gemelar), mujeres con un hijo hemofílico que además tengan antecedentes de otros varones hemofílicos por vía materna.

Portadoras posibles: Aquellas que pueden serlo por el árbol genealógico pero que no existe certeza completa. Mujeres con un solo hijo hemofílico y sin antecedentes familiares, todas las hijas de una mujer portadora obligada y todas las mujeres con antecedentes familiares de hemofilia por vía materna <sup>6</sup>.

El segundo paso en el diagnóstico de mujeres portadoras es la medición de los **niveles sanguíneos de los factores de coagulación**, se trata de una prueba de laboratorio que mide la cantidad de factor VIII o factor IX en la sangre. Es una extracción de sangre convencional que se realiza a todas las portadoras tanto conocidas como probables.

El diagnóstico definitivo debe realizarse, cuando sea posible, mediante **estudios de ADN** que permitirán identificar el gen alterado. Se realizan con una extracción sanguínea convencional o de células bucales obtenidas mediante frotis o cepillado de la mucosa bucal <sup>5</sup>.

La decisión de someterse a pruebas genéticas está influenciada por la cultura de cada familia, además de la accesibilidad de la realización de las pruebas en los distintos países. Cuando las pruebas genéticas son posibles en una mujer menor de edad, las familias entran en la controversia de realizarlas en la infancia, particularmente antes de que empiece a menstruar o esperar a que sean adultas y puedan tomar la decisión por sí mismas. En la medida de lo posible, los estudios deberían realizarse antes de que la presunta portadora decida ser madre. Antes de tomar una decisión habrá que tener en cuenta la edad y madurez de la niña para hacer frente a la información de su posible calidad de portadora <sup>9</sup>.



## **ASESORÍA GENÉTICA**

En los países en los que el tratamiento y la atención de la hemofilia están bien establecidos, la asesoría genética forma parte esencial del equipo de cuidados integrales. Apoya a las personas hemofílicas y sus familias en la toma de decisiones relacionadas con las pruebas prenatales y detección de portadoras, además de asesoría psicosocial individualizada. Esto mejora el control que una persona tiene de su situación y disminuye el sufrimiento psicológico de adaptarse en un trastorno genético<sup>11</sup>.

Un diagnóstico de hemofilia o de portadora de hemofilia puede influir en la decisión de tener hijos, por eso es importante que las familias reciban una información clara y concisa. Así la pareja tomará una decisión en conjunto evitando problemas psicológicos. El asesoramiento genético es un proceso educativo e informativo<sup>12</sup>.

Antes de decidirse a tener descendencia la pareja debe tener claro:

- Que las portadoras tienen un 50% de probabilidades de transmitir el trastorno.
- Las consecuencias de heredar la hemofilia, tanto niños como niñas.
- La forma en la que se controla la hemofilia, la atención disponible a escala local.
- La manera en la que deberá atenderse el embarazo y el parto para reducir los riesgos de la madre y el bebé.

### **1. Opciones para ser madre**

- **1.A Concepción natural**
  - Sin ningún tipo de seguimiento en relación con la hemofilia (no recomendado si hay riesgo de transmitir la enfermedad)
  - Con seguimiento. Si el feto es varón:
    - Hacer el diagnóstico después del parto
    - Hacer un diagnóstico prenatal, tomar precauciones de cara al parto



- **1.B Técnicas de reproducción asistida**

- Fecundación *in vitro* con diagnóstico preimplantacional:
  - Sexo: Selección solo de embriones del sexo femenino afectados o no
  - Genético: Selección de embriones no afectados de cualquier sexo
- Fecundación *in vitro* con ovodonación (en caso de madre portadora) o donación de esperma (en caso de madre sana y padre hemofílico)

- **1.C Otras alternativas:** Adopción o decisión de no tener descendencia <sup>5</sup>.

**2. Métodos de diagnóstico genético.**

- **2.A Diagnóstico genético prenatal:** Antes de disponer del diagnóstico prenatal, el consejo genético recomendaba a las portadoras de hemofilia abstenerse de tener descendencia <sup>7</sup>. Hoy en día, las parejas que han decidido la concepción natural podrían desear saber si el bebé tendrá hemofilia o no antes del nacimiento. Conocer el diagnóstico resultará útil de cara a la orientación del parto, se podrán disminuir riesgos y complicaciones o incluso decidir no seguir con el embarazo<sup>13</sup>. La ley vigente permite el aborto hasta las 22 semanas de gestación <sup>14</sup>.

- a/ Determinación del sexo del feto: Conocer el sexo del feto es la prueba más temprana y menos invasiva que se puede realizar. Puede realizarse a través del **test Detesex**® o similares, consiste en una extracción sanguínea realizada a partir de la octava semana de gestación, se analizará el plasma de la madre y el sexo podrá determinarse a partir del material genético del feto que se encuentra en la sangre materna. A partir de la 15 semana de embarazo el sexo puede determinarse con precisión mediante una ecografía o ultrasonido <sup>9</sup>.

Si el bebé fuera niña no sería necesario realizar más pruebas diagnósticas prenatales, aunque la niña fuera portadora, hay pocas posibles complicaciones en el parto relacionadas con el bebé.



Si el feto fuera niño se pueden realizar pruebas diagnósticas prenatales invasivas para determinar si tiene hemofilia o no <sup>5</sup>.

- b/ Pruebas de diagnóstico prenatal invasivo:
  - Biopsia de vellosidades coriónicas (BVC): Según la localización placentaria y bajo seguimiento de ultrasonido se toma una muestra de las vellosidades coriónicas vía abdominal o vaginal. Se realiza entre las semanas 11 y 13, estableciendo un diagnóstico más precoz.
  - Amniocentesis: Extracción de líquido amniótico por vía abdominal realizado entre las 15 y 20 semanas <sup>12</sup>.

En ambas técnicas se extrae ADN fetal que permite el diagnóstico molecular del sexo a través de la amplificación de regiones del cromosoma Y <sup>4</sup>.

- c/ Funículocentesis: Obtención de una muestra de sangre fetal entre las semanas 19 y 21 para determinar los niveles de factor de coagulación VIII y IX. Se aplica en hemofilias graves con portadoras obligadas sin información molecular o con diagnóstico de portadora no concluyente. Un valor anormal confirma hemofilia en el feto y mujer portadora en la madre <sup>6</sup>.
  - d/ Test prenatal no invasivo: Se trata de un análisis de sangre durante la decima semana de gestación que detecta si el bebé tiene alguna de las alteraciones cromosómicas más frecuentes como es el caso del Síndrome de Down, hasta ahora no permite realizar un diagnóstico de la hemofilia.
- **2.B Diagnóstico genético preimplantacional:** La fecundación in vitro (FIV) se ha convertido en una alternativa muy común en aquellas parejas que deciden tener un hijo no afecto de hemofilia. Es importante preparar a las mujeres portadoras con factor VIII o IX bajo antes de la fase de obtención de folículos. De no hacerlo se corre el riesgo de complicaciones hemorrágicas que podrían dificultar el embarazo <sup>5, Anexo V</sup>.



- Diagnóstico genético preimplantacional para patologías hereditarias (DGP): Es una técnica de reproducción asistida que ayuda a identificar embriones sanos, ya sea por sexo (embriones femeninos) o por mutación o polimorfismos, aquellos embriones que están libres de carga genética asociada a hemofilia. Aunque la fiabilidad diagnóstica es cercana al 99% se recomienda un diagnóstico prenatal posterior.
  - Análisis del cuerpo polar del óvulo: Desde el punto de vista ético es la técnica más aceptable, ya que el diagnóstico se lleva a cabo en el ovulo en lugar de en el embrión, detectando solamente patologías hereditarias de origen materno (muy recomendable en portadoras). La posibilidad de entrecruzamiento de material genético durante la meiosis puede dar lugar a un error diagnóstico.
  - Hibridación *in situ* fluorescente: Mediante biopsia embrionaria durante el día 3 del desarrollo. En Hemofilia se basa en la selección de embriones del sexo femenino marcando los cromosomas X e Y con sondas de distinto color <sup>6</sup>.
  - Embriones: Se extraen una o dos células de cada uno de los embriones para analizar su ADN y detectar alguna mutación. Así se seleccionan únicamente los sanos y se transfieren al útero un máximo de dos.

En España la reproducción asistida forma parte de los servicios del Sistema Nacional de Salud Pública, los costes del diagnóstico preimplantacional son muy elevados y la mayoría de los centros públicos no pueden ofrecer esta técnica <sup>5</sup>.

## **CALIDAD DE VIDA EN PORTADORAS DE HEMOFILIA**

### **1. Menstruación**

La menarquia es el primer reto hemostático de la mujer, la mayoría de los padres prefieren realizar el diagnóstico de portadora entre los 10 y los 15 años,



coincidiendo con este acontecimiento. La intención de hacerlo en este momento no es prevenir el riesgo hemorrágico, sino de conocer la probabilidad de transmisión de la hemofilia en caso de gestación, pero el riesgo hemorrágico está muy presente en la vida de las portadoras <sup>15</sup>.

La menorragia es un sangrado que dura más de siete días o que provoca la pérdida de más de 80 ml de sangre en cada ciclo menstrual. Es el síntoma más común que experimentan las mujeres con trastornos hemorrágicos. Las adolescentes y las mujeres perimenopáusicas pueden ser las más afectadas, ya que sus ciclos menstruales en su mayoría son anovulatorios <sup>16</sup>. Este sangrado excesivo puede provocar anemia, ya que el hierro en sangre se encuentra en niveles bajos, produciendo debilidad y cansancio <sup>9</sup>.

La única manera de medir la pérdida de sangre menstrual exacta, es con la evaluación del contenido de hemoglobina usando el método de hematina alcalina, una prueba de laboratorio compleja que en la práctica médica no es factible <sup>16</sup>. La herramienta más utilizada para medir la menorragia de una forma sencilla, práctica y económica es el "pictorial blood assessment chart" (PBAC) o cuadro gráfico de valoración de pérdida de sangre.

La evaluación consiste en cuantificar a lo largo de la menstruación el número de tampones y compresas utilizadas por la mujer a estudio. Se da a cada tampón una puntuación entre 1,5 y 10 y a cada compresa entre 1,5 y 20, según estén leve, moderada o completamente manchados. La presencia de coágulos con un tamaño entre 1 y 1,5 centímetros se califica con un punto a mayores. Los cambios de ropa también reciben un punto a mayores. Si la puntuación total es mayor de 100, se identifica que la mujer padece menorragia.

A

Compresos	1	2	3	4	5	6	7	8
Coágulos		1	3					

B

Tampon	1	2	3	4	5	6	7	8
Coágulos								

**Figura 2.** Valoración menstrual según el sistema PBAC.

Fuente: Grupo Andaluz de Coagulopatías Congénitas



En la figura dos se presentan dos casos, en el ejemplo A la puntuación es de 105, por lo que la mujer a estudio cumple los criterios de menorragia. Sin embargo, en el ejemplo B, la puntuación es de 89 y no se cumplen los criterios de menorragia <sup>15</sup>.

Actualmente existen copas menstruales con medidor, puede ser una forma más rápida de saber si existe menorragia si se superan los 80 ml de pérdida. La copa menstrual puede ser un instrumento muy útil en aquellas mujeres portadoras de hemofilia que presenten excesivo sangrado en la menstruación, ya que el volumen de sangre que es capaz de almacenar, es mayor que el de los absorbentes comunes, por lo tanto, puede cambiarse cada más tiempo. Además, presenta otras ventajas de interés, generalmente no causa alergias, puede durar hasta 8 años, no causa sequedad vaginal, tiene menos riesgo de infección que los absorbentes internos, presenta menos olor, es más económica y conserva el medio ambiente <sup>17, Anexo VI, Anexo VII</sup>.

## **2. Calidad de vida, ansiedad y depresión**

Los trastornos hemorrágicos tienen un notable impacto en la salud y en la calidad de vida de las mujeres. A menudo estas mujeres no son conscientes de sus síntomas como anormales y no buscan asesoría médica, sobre todo en aquellos países en los que existen tabús culturales relacionados con los problemas menstruales. Cuando se recibe la atención médica, en multitud de ocasiones se pasa por alto el diagnóstico correcto de hemofilia.

Los periodos menstruales abundantes, prolongados y dolorosos pueden afectar a la sexualidad de la mujer y a su vida diaria cada mes, teniendo que ausentarse del trabajo durante los días de más dolor menstrual <sup>9</sup>.

La mayoría de las mujeres portadoras reciben un estudio genético para definir su capacidad para transmitir la hemofilia y no para detectar trastornos de la hemostasia que puedan generarla a ella misma un trastorno de salud. Acuden al hematólogo como cuidadoras de sus hijos o hermanos, pero no como pacientes de la hemofilia en papel protagonista.

Experimentan miedo ante la posibilidad de transmitir la enfermedad genética a sus hijos. Además, el nivel de estrés aumenta cuando informan a sus parejas de su condición de portadoras, existe el miedo a que no acepte la posibilidad de





tener un hijo con hemofilia <sup>15</sup>.

Un aspecto muy reconocido desde hace años es el estrés de la cuidadora crónica, que afecta a la mayoría de mujeres con hijos hemofílicos. Se debe ayudar a este grupo a aceptar sus sentimientos y normalizar la enfermedad de su familiar, enfermedad de la que ella también es partícipe. Es muy importante evitar chantajes por parte del hijo y de la familia, entendiendo el concepto de la "no culpabilidad" por haber sido ella quien ha transmitido esta enfermedad a su hijo. Se debe identificar aquellos casos de mala adaptación y derivarlas a profesionales especializados <sup>9</sup>.

El papel de las Asociaciones de pacientes con Hemofilia es fundamental, allí la mujer puede compartir con otras personas con problemas similares, sus inquietudes, dudas y sentimientos. Se crea un colectivo independiente del hemofílico en el que el intercambio de información es lo más importante <sup>15</sup>.

## **MANEJO DE LA GESTANTE PORTADORA DE HEMOFILIA**

### **1. Embarazo**

El embarazo de pacientes portadoras de hemofilia conlleva riesgos maternos y fetales. Durante la gestación se producen cambios en la hemostasia que aumentan los niveles en plasma de factores de coagulación en la mujer. Los factores II, V, IX, y XI no sufren modificaciones, por ello las portadoras de hemofilia B requerirán con más probabilidad aporte hemostático si se producen complicaciones hemorrágicas durante el embarazo <sup>18</sup>.

Las portadoras de hemofilia A durante la gestación aumentan sus niveles de factor de coagulación VIII de forma considerable a partir de la semana 18, alcanzando su nivel máximo entre la 28 y 35 semana. A pesar de que se ocasione este cambio de forma fisiológica es necesario realizar controles analíticos, sobretodo previos al parto para comprobar que los niveles son los adecuados.

La mayoría de las portadoras tienen embarazos normales sin ninguna complicación hemorrágica, pero existen riesgos. Durante este periodo debe existir una estrecha comunicación entre el obstetra y el hematólogo, si fuera



posible lo ideal sería que el seguimiento del embarazo y el parto se realizara en un centro especializado del tratamiento de la hemofilia.

Durante el primer trimestre de embarazo las situaciones de mayor riesgo de aparición de hemorragias son los abortos espontáneos y el diagnóstico molecular prenatal. Sin embargo, durante el segundo y tercer trimestre existe riesgo de desprendimiento placentario <sup>5</sup>.

## **2. Parto y alumbramiento**

El momento del parto de una mujer portadora debe ser atendido por un equipo multidisciplinar, los niveles de factor de coagulación medidos durante el último trimestre del embarazo, van a determinar que pueda administrarse tratamiento durante el trabajo del parto, para reducir el riesgo de hemorragia excesiva durante y después del alumbramiento. Los niveles de factor de coagulación también pueden determinar si una mujer puede recibir anestesia local (epidural), debe ser una decisión tomada conjuntamente entre la propia mujer, el anestesista y el hematólogo con una previa información de los riesgos de cada anestesia <sup>9</sup>.

No existe ninguna contraindicación para que el parto sea vía vaginal, se realizará cesárea por las indicaciones obstétricas habituales, ya que la cesárea electiva no reduce los riesgos fetales y aumenta los maternos.

Se debería evitar un parto prolongado, además de la monitorización fetal invasiva, como electrodos en el cuero cabelludo del feto (podrá provocar hemorragias cerebrales y del cuero cabelludo) y obtención de muestras de sangre fetal. También está contraindicado el parto instrumentalizado con el uso de ventosas y fórceps <sup>19</sup>.

## **3. Postparto**

Después del alumbramiento es el periodo en el que existe mayor riesgo de hemorragias, ya que los niveles de factor de coagulación en las portadoras descienden hasta alcanzar los valores previos a su embarazo. El riesgo se extiende hasta el puerperio (5-6 semanas después del parto). Cualquier hemorragia durante este periodo debe consultarse de inmediato con un médico.

La hemorragia postparto es una de las principales causas de muerte maternas,



especialmente en algunos países subdesarrollados. En consiguiente, las portadoras de hemofilia, particularmente aquellas que sean sintomáticas y mujeres con hemofilia, deberían recibir atención obstétrica bajo colaboración con el equipo de hemofilia. Para reducir el riesgo de aparición de una hemorragia postparto se emplea el "manejo activo" que consiste en la expulsión de la placenta mediante tracción controlada del cordón umbilical, además de administrarse medicamentos que mantengan el útero contraído <sup>9</sup>.

#### **4. Recién nacido**

Para determinar el diagnóstico de un niño hemofílico se extrae una muestra de sangre del cordón umbilical, es una técnica delicada ya que, si se extrae una muestra contaminada con la sangre de la madre, falsearán los resultados.

Deben evitarse las punciones intramusculares y venosas en el recién nacido, la vitamina K debe ser administrada vía oral y las vacunas deben administrarse por vía subcutánea. Si el recién nacido con sospecha de hemofilia han tenido un parto prematuro o traumático o haya signos sugerentes de hipertensión intracraneal, se les realizará una tomografía (TAC)/ ultrasonido craneal <sup>18</sup>.

La prueba del talón se realiza a partir de las 48 horas del nacimiento y permite diagnosticar 9 patologías metabólicas, como es necesaria una muestra de sangre en el recién nacido hemofílico o con sospecha de hemofilia la muestra de sangre se obtendrá con una aguja y nunca con una lanceta. Después se realiza presión sobre el punto de punción durante 10 minutos y se aplica frío local <sup>5</sup>.

### **TRATAMIENTO SUSTITUTIVO EN MUJERES PORTADORAS**

Las portadoras sintomáticas y mujeres con hemofilia normalmente no presentan síntomas de manera cotidiana. Pero hay situaciones en las que puede ser necesario recibir tratamiento, de la misma forma en la que se administra a hombres con hemofilia <sup>9, Anexo VIII</sup>. El cuidado debe orientarse a prevenir y tratar las hemorragias con el factor de coagulación deficiente.

La menorragia, el postparto y las hemorragias posteriores a intervenciones quirúrgicas son las manifestaciones más comunes entre las portadoras que presentan niveles de factor de coagulación bajos <sup>13</sup>.



Dentro de los tratamientos que se pueden utilizar en mujeres portadoras de hemofilia destacan:

1. **Desmopresina:** Es una hormona sintética que controla la hemorragia en situaciones de emergencia. Puede administrarse vía intravenosa, subcutánea o intranasal. Solo es útil en mujeres portadoras de hemofilia A con factor de coagulación por debajo del 50%. No debe utilizarse en traumatismos craneoencefálicos, ni en mujeres con problemas cardíacos, y tampoco durante periodos largos, ya que las reservas se acaban.
2. **Concentraciones de factor de coagulación:** Se emplea cuando la desmopresina está contraindicada y cuando el riesgo de hemorragia es muy elevado, por ejemplo, antes de una cirugía o durante la misma.
3. **Agentes antifibrinolíticos:** Son usados para evitar la desintegración de coágulos sanguíneos en ciertas partes del cuerpo como la boca y el útero. Se usan mucho controlar periodos menstruales abundantes ya que se puede administrar vía intravenosa y oral. También se utiliza en cirugías menores y en procedimientos dentales <sup>9</sup>.
4. **Terapia hormonal:** Puede usarse para controlar periodos menstruales abundantes. Tanto la anticoncepción hormonal combinada, como el dispositivo intrauterino (DIU) hormonal <sup>20</sup>.
5. **Opciones quirúrgicas para la menorragia:** A pesar de la administración de los fármacos anteriores, algunas mujeres seguirán presentando periodos menstruales abundantes. Aunque la cirugía siempre es un riesgo, podría ser la solución en algunas circunstancias.
  - 5.1. **Ablación uterina:** Se elimina el solamente el endometrio de manera permanente. El procedimiento se realiza a través de la vagina. No se recomienda para mujeres que quieren tener hijos.
  - 5.2. **Histerectomía:** Consiste en la extirpación total del útero de manera indefinida. En ocasiones también es necesaria la extirpación de los ovarios y las trompas de Falopio. Una mujer que se ha sometido a una histerectomía ya no puede quedarse embarazada <sup>9</sup>.



## DISCUSIÓN

Las funciones enfermeras en la actualidad son: administrativa, investigadora, asistencial y docente. Siendo esta última muy importante en pacientes hemofílicos y mujeres portadoras, pues la educación repercute directamente en una mejora de la calidad de vida.

La hemofilia forma parte de las enfermedades raras, aunque dentro de ellas es una de las más conocidas. Es necesario facilitar a los profesionales y pacientes el acceso a información actualizada, basada en la evidencia científica <sup>21</sup>.

El principal interés de esta revisión bibliográfica es ampliar el conocimiento sobre las mujeres portadoras de hemofilia.

La mayor **limitación** encontrada ha sido el escaso número de publicaciones sobre este colectivo.

La **fortaleza** más importante radica en que a lo largo de la historia, ha sido una enfermedad muy estudiada, uno de los motivos es estar presente en cuatro casas reales europeas <sup>21</sup>. La implicación de las enfermeras en su función docente con pacientes hemofílicos ha permitido observar el papel de portadora como cuidadora y no como paciente real, desarrollando estudios sobre el sentimiento de culpa y la patología que ellas mismas presentan.

Para resolver las limitaciones y crear nuevas líneas de investigación se propone:

- Buscar financiación para estudios referentes a la sintomatología hemorrágica en portadoras, seleccionando un grupo de mujeres amplio.
- Ampliar la información sobre maternidad.
- Indagar sobre el estado laboral de portadoras y como lo compaginan con sus problemas de salud.
- Seguir dando a conocer al grupo de mujeres hemofílicas y portadoras, acabando con el estigma de que solo presentan síntomas los hombres <sup>15</sup>.



## CONCLUSIONES

Después de llevar a cabo la revisión bibliográfica se extraen las siguientes conclusiones:

- Se ha de acentuar la importancia de la labor de enfermería como fuente de información y apoyo en mujeres hemofílicas y portadoras.
- La calidad de vida de portadoras y hemofílicas se ve afectada físicamente y psicológicamente, debido a la sintomatología hemorrágica y el sentimiento de culpa que aparece en algunas de ellas al tener un hijo afectado por la enfermedad.
- Es necesario disponer de personal cualificado en formación teórica y práctica acerca de las alternativas en asesoría genética y planificación familiar.
- La gestante portadora de hemofilia necesita recibir unos cuidados asistenciales distintos al del resto de embarazadas. Los equipos multidisciplinares deben conocerlos y llevarlos a cabo.
- Deben ser conscientes de su realidad clínica y compartir con otras personas con problemas similares sus inquietudes y miedos. Esto es posible gracias a las Asociaciones de pacientes con Hemofilia.
- Es necesario continuar con las líneas de investigación para mejorar en cuidado a estas pacientes en todas las etapas de su vida, proporcionando la información adecuada en cada situación.



## BIBLIOGRAFÍA

1. González-Porras JR, Aguilar-Franco C, Aguilera-Sanz C, et al. Guía asistencial de hemofilia en Castilla y León. Castilla y León, España: Asociación Castellano-Leonesa de Hematología y Hemoterapia; 2015. 11p.
2. Federación Mundial de Hemofilia. Informa del Sondeo Anual 2019. Montreal, Canadá; 2020 [Citado 23 de febrero de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1836.pdf>
3. Federación Mundial de Hemofilia. ¿Qué es la hemofilia?. Montreal, Canadá; 2010 [Citado 6 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: <http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1325.pdf>
4. Mauser-Bunschoten EP. Portadoras de hemofilia sintomáticas. Serie monográfica: Tratamiento de la hemofilia 2009;46. Utrecht, Holanda: Federación mundial de la hemofilia. [Citado 7 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: <http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1203.pdf>
5. Álvarez-Martínez E, Bayón-Tejón MP, Carnero-Pereiro J, Curats-Morales R, Fernández-Contreras MA, Fernández-Sarmiento C, et al. Guía de apoyo al paciente hemofílico y a sus familias. España: Content Ed Net; 2018.
6. Grupo Andaluz de Coagulopatías Congénitas (GACC). Real Fundación Victoria Eugenia, Comisión científica: Recomendaciones sobre Portadoras en Hemofilia; 2009
7. Lucía-Cuesta JF, Solanda-Mateo Y, De Gregorio-Iñigo A, Rubio-Martínez A, Martínez-Pérez AM, Tusell J. Real Fundación Victoria Eugenia, Federación Española de Hemofilia: Hemofilia: Portadoras. Madrid, España; 2001
8. Álvarez E, Bayón MP, Carnero J, Curats R, Fernández C, Sánchez A. Hemofilia: Guía práctica para enfermería. España: Content Ed Net; 2016.
9. Federación mundial de la hemofilia. Portadoras y mujeres con hemofilia. Montreal, Canadá; 2012 [Citado 24 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: <http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1532.pdf>
10. Castillo-González D. Hemofilia: aspectos históricos y genéticos. La Habana, Cuba: Revista cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia. 2012;28(1). [Citado 25 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892012000100003](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892012000100003)
11. Alabek M, Mohan R, Raia MH. Asesoría genética en hemofilia. Montreal: Canadá: Federación mundial de la hemofilia; 2015 [Citado 27 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1161.pdf>
12. Lavaut Sánchez K. Importancia del diagnóstico de portadoras en familias con



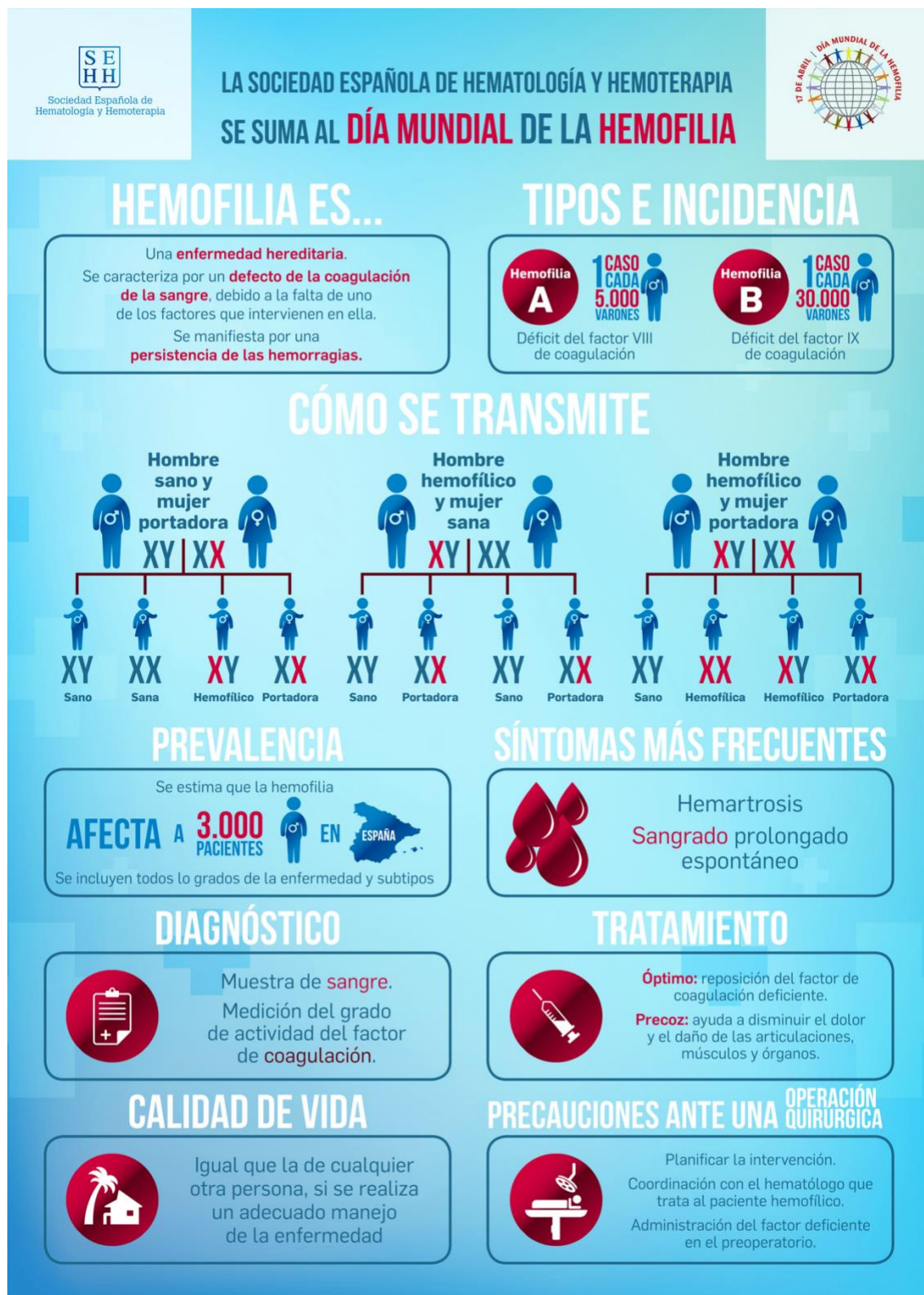
- antecedentes de hemofilia. La Habana, Cuba: Revista Cubana Hematología, Inmunología y Hemoterapia. 2014;30(2):108-113. [Citado 27 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0864-02892014000200003](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-02892014000200003)
13. Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, Key NS, Kitchen S, et al. Guías para el tratamiento de la hemofilia. Montreal, Canadá: Blackwell Publishing Ltd; 2012. [Citado 28 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: <http://www1.wfh.org/publications/files/pdf-1513.pdf>
  14. Hemofilia y embarazo [Internet]. [Citado 28 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: <https://www.reproduccionasistida.org/hemofilia-y-embarazo/>
  15. Mingot Castellano ME, Sánchez Chaparro MA (dir), Valdivieso Felices PM (dir). Fenotipo hemostático en mujeres portadoras de hemofilia A: Características del perfil hemorrágico y el riesgo cardiovascular. Repercusión en la calidad de vida relacionada con la salud. [tesis doctoral en Internet]. [Málaga]: Universidad de Málaga; 2015 [citado 26 enero de 2021]. Recuperado a partir de: [https://riuma.uma.es/xmlui/bitstream/handle/10630/13106/TD\\_MINGOT\\_CASTELLANO\\_Maria\\_Eva.pdf?sequence=1](https://riuma.uma.es/xmlui/bitstream/handle/10630/13106/TD_MINGOT_CASTELLANO_Maria_Eva.pdf?sequence=1)
  16. Rezan A. Kadir, A. H. J. Salud reproductiva en mujeres con trastornos de coagulación. Tratamiento de la hemofilia 21 (2009). [Citado 26 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: <http://www1.wfh.org/publication/files/pdf-1207.pdf>.
  17. Pinheiro P. Copa menstrual - Cómo usar, pros y contras [Internet]. MD.Saúde. 2019 [citado 26 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.mdsaude.com/es/ginecologia-es/menstruacion/copa-menstrual/>
  18. Díaz-Jiménez D, Sánchez-Cruz MD, Velázquez-Barrios M. Hemofilia. Embarazo, parto y puerperio. Pamplona, España: SANUM, Revista de divulgación científica sanitaria; 2013. [Citado 31 de diciembre de 2020]. Recuperado a partir de: [https://revistacientificasanum.com/pdf/sanum\\_v1\\_n3\\_a4.pdf](https://revistacientificasanum.com/pdf/sanum_v1_n3_a4.pdf)
  19. Merino P, Zúñiga P, Carvajal J, Mezzano D. Manejo intraparto de embarazadas con trastornos hereditarios de la coagulación. Chile: Revista chilena de Obstetricia y ginecología; 2006; 71(1):47-56
  20. Dispositivo intrauterino (DIU) hormonal (Mirena). Mayo clinic [internet]; 2021 [citado 27 de enero de 2021]. Recuperado a partir de: <https://www.mayoclinic.org/es-es/tests-procedures/mirena/about/pac-20391354>
  21. Lannoy N, Hermans C. The "royal disease" – haemophilia A or B? A haematological mystery is finally solved. Revista Haemophilia;2010; 16(6):843-7
  22. Biblioteca de la Universidad Pública de Navarra. Oficina de Referencia. Guía para citar y referenciar. Estilo Vancouver [Internet], 2016. [Citado 18 de febrero de 2021].





Recuperado a partir de:  
[https://www.researchgate.net/publication/317388406\\_Guia\\_para\\_citar\\_y\\_referenciar\\_Estilo\\_Vancouver](https://www.researchgate.net/publication/317388406_Guia_para_citar_y_referenciar_Estilo_Vancouver)

## ANEXOS



Anexo I: Figura 3: Infografía sobre la enfermedad de la hemofilia.

Fuente: Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia



**Anexo II: Tabla 1: Factores de coagulación.**

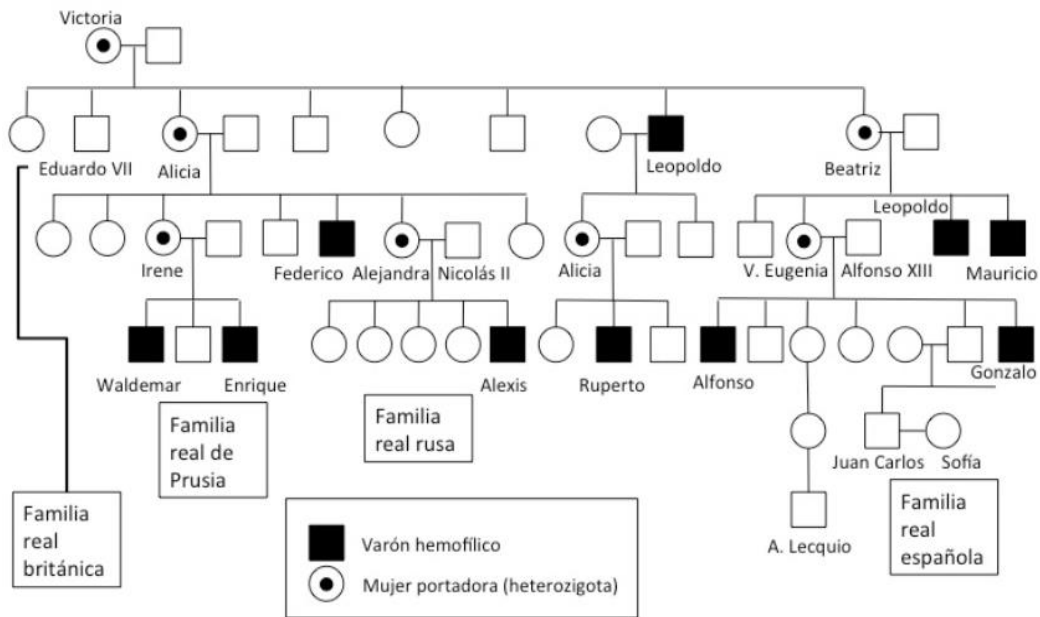
Fuente: Google imágenes

Tabla 1. Factores de la coagulación	
Factor	Nombre
I	Fibrinógeno
II	Protrombina
III	Tromboplastina (tromboquinasa)
IV	Calcio
V	Proacelerina (factor lábil, globulina acelerada, Ac-G)
VI	Igual que el factor V (este término se utiliza generalmente)
VII	Proconvertina (factor estable, acelerador de la conversión de la protrombina del suero, SPCA)
VIII	Globulina antihemofílica (factor antihemofílico A, AHG)
IX	Componente de la tromboplastina del plasma (Factor Christmas, factor antihemofílico B, PTC)
X	Factor Stuart-Provver (autoprotrombina C)
XI	Antecedente de la tromboplastina del plasma (factor antihemofílico C, PTA)
XII	Factor Hageman (factor contacto, factor cristal, "glass factor")
XIII	Factor estabilizador de la fibrina (fibrinasa, factor Laki-Lorand)

**Anexo III: Tabla 2: Clasificación grados de hemofilia**

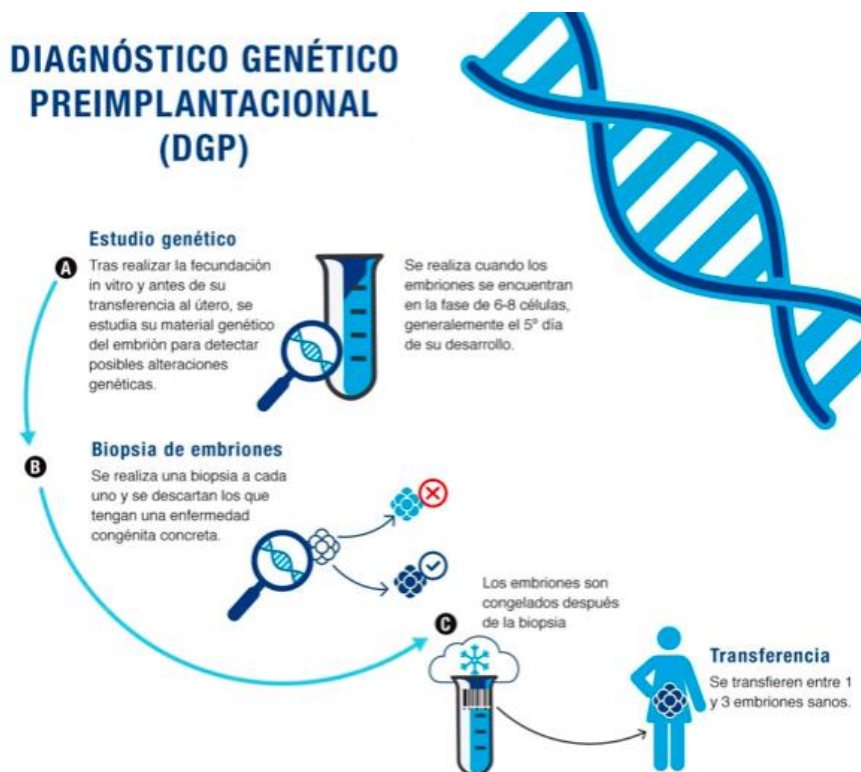
Fuente: Federación mundial de Hemofilia

Severidad	Factor de coagulación VIII-IX	Tipo de sangrado
Grave	<1%	Espontáneo, hematomas y hemartrosis.
Moderado	>1-5%	Ocasionalmente espontáneo, importante con traumatismos o cirugía.
Leve	6 a 40%	Sin sangrado espontáneo, importante con traumatismos o cirugías



**Anexo IV: Figura 4:** *Árbol genealógico resumido mostrando la hemofilia en las familias reales europeas.*

*Fuente: Blog del profesor Fernando Rivero*



**Anexo V: Figura 5:** *Infografía sobre el diagnóstico genético preimplantacional*

*Fuente: Barcelona IVF*



Anexo VI: Figura 6: Infografía sobre la copa menstrual.

Fuente: "Toxin-free. Easy to use and eco-friendly: What's not to like about the Mooncuo?". THE GUARDIAN



**Cuadro 2: Síntomas hemorrágicos de las deficiencias poco comunes de factores de la coagulación<sup>1</sup>**

SÍNTOMA	FACTOR I	FACTOR II	FACTOR V	FACTORS V+VII	FACTOR VII	FACTOR X	FACTOR XI	FACTOR XIII
Hemorragia nasal (epistaxis)	Común	Común	Común	Ocasional	Común	Común	Común	Común
Propensión a los moretones	Común	D. n. d.	Común	Común	Común	Común	Común	Común
Periodo menstrual abundante o prolongado	Común	Común	Común	Común	Común	Ocasional	Común	Ocasional
Sangre en la orina (hematuria)	Ausente	Poco común	Ausente	Ausente	Poco común	Ocasional	Ausente	Ocasional
Hemorragia gastrointestinal (vísceras)	Ocasional	Ocasional	Ocasional	Ausente	Ocasional	Común	Ocasional	Ocasional
Hemorragia articular	Común	Común	Poco común	Poco común	Ocasional	Común	Común	Común
Hemorragia muscular	Común	Común	Ocasional	Ocasional	Ocasional	Común	Poco común	Ocasional
Hemorragia del cordón umbilical	Común	Ocasional	Ausente	Ausente	Poco común	Común	Ausente	Común
Hemorragia del sistema nervioso central (cerebro y médula espinal)	Ocasional	Poco común	Poco común	Ausente	Ocasional	Ocasional	Ausente	Común
Hemorragia de boca/encías	Común	Común	Común	Común	Común	Común	Ocasional	Común
Hemorragia durante el embarazo/parto <sup>*</sup>	Ausente	D. n. d.	Ausente	Ausente	Ocasional	Ausente <sup>†</sup>	Ausente	Ausente <sup>‡</sup>
Hemorragia durante cirugía mayor <sup>*†</sup>	Ocasional	Ocasional	Ocasional	Común	Ocasional	Común	Común	Ausente
Hemorragia durante cirugía menor <sup>‡</sup>	Común	Ocasional	Ocasional	Común	Común	Común	Común	Común
Otros	Poco común	D. n. d.	Poco común	Ocasional	Ausente	Ocasional	Poco común	Ausente

<sup>\*</sup> El tratamiento no pudo descartarse  
<sup>†</sup> Porcentajes calculados con base en el número de procedimientos  
<sup>‡</sup> Porcentaje calculado con base en un paciente

**LEYENDA** Poco común 0-10% de los pacientes    Ocasional 10-30% de los pacientes    Común >30% de los pacientes    Ausente Los pacientes informaron ausencia de este síntoma

**ABREVIACIONES** D.n.d: dato no disponible

**Anexo VII: Figura 7: Síntomas hemorrágicos de las deficiencias poco comunes de factores de coagulación**

**VIAL + JERINGA PRECARGADA CON DISOLVENTE**



**ReFactor Fusengo®**



**Anexo VIII: Figura 8: Distintas formas de reconstrucción del producto.**

Fuente: Asociación de Hemofilia en la provincia de Santa Cruz de Tenerife// Prospecto producto ReFactor Pfizer