

## I. Abordaje médico de la hemofilia

Carlos Martínez-Murillo\*

### Introducción

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica hereditaria caracterizada por la deficiencia funcional o cuantitativa del factor VIII (Hemofilia A) o del factor IX (Hemofilia B) de la coagulación, esto debido a un defecto en los genes que se encuentran localizados en el brazo largo del cromosoma X, por lo que constituye una enfermedad que se transmite ligada al cromosoma X y clínicamente se manifiesta por la presencia de hemorragias principalmente en músculos y articulaciones de intensidad variable, de acuerdo al nivel circulante del factor deficiente. La localización de las hemorragias le da un patrón clínico particular que resulta potencialmente en discapacidad.<sup>1-4</sup>

En México se informa del registro actual es de 2000 hemofílicos, sin embargo, debemos considerar que de acuerdo a la incidencia mundial deben existir aproximadamente entre 4,000 y 5, 000 pacientes con hemofilia A y entre 1000 y 1250 pacientes con hemofilia B, es decir un total debe existir una población de entre 5,000 y 6, 250 pacientes de los cuales 45% tienen hemofilia grave (2250 y 2812).

En la ciudad de México deben existir entre 1000 y 1250 pacientes hemofílicos, sin embargo, por ubicarse en esta ciudad los principales centros de tratamiento en hemofilia, estas cifras pueden incrementarse en 20%.<sup>5-7</sup>

La realidad es que no se conoce con certeza cual es la cifra exacta de hemofílicos existentes en nuestro país, pero algunos factores que han influido en el descenso en la población son: muerte de enfermos sin el diagnóstico de la enfermedad, fallecimiento por carencia de atención básica (hemorragias), muerte por contaminación viral (VIH, VHC, VHB, etc) y la limitación para la procreación.

### El Problema de la Hemofilia

En México la atención del hemofílico a nivel nacional ha sufrido un rezago importante, producto de la carencia de recursos y de programas específicos que proporcionen la logística sobre la infraestructura básica que brinde una cobertura nacional con los requerimientos mínimos para el tratamiento de los pacientes con hemofilia.<sup>8</sup>

Algunos de los factores que han influido en el subdesarrollo a la hemofilia son: carencia de programas nacionales en hemofilia, política gubernamental con poca definición, instituciones de salud con políticas diferentes, centralización de recursos, escasa actividad regional, ausencia de médicos líderes, falta de definición en los objetivos de las asociaciones nacionales de hemofilia y ausencia de estrategias por parte de las agrupaciones médicas de especialistas.

Estas diferencias han mantenido a la hemofilia en un ámbito de subdesarrollo que han impedido una mejoría en la calidad de vida del enfermo. Además la falta de un Programa Nacional de Desarrollo para la Hemofilia que comprenda la infraestructura mínima necesaria y programas de tratamiento específicos, han limitado la incorporación de programas en hemofilia que han sido efectivos en otras regiones del mundo.

Los estándares internacionales establecen que el grado de desarrollo de un país se determina por el consumo de concentrados de factor VIII o factor IX por habitante, es decir 2 UI de factor x habitante/año, incluso algunos países desarrollados llegan a consumir más de 2 UI/habitante/año. En México de acuerdo a estas cifras debería consumir idealmente 200 millones de UI/año, sin embargo, México consume aproximadamente entre 20 y 25 millones de UI/año, es decir 7.5% y 10% de la cifra ideal.

Según la Federación Mundial de Hemofilia únicamente 25% de la población de hemofílicos en el mundo recibe un tratamiento adecuado, es decir aproximadamente 180,000, la mayoría de ellos hemofílicos de países desarrollados. En México únicamente 10% de los hemofílicos reciben atención adecuada.

### Las propuestas médicas

En México desde hace algunos años se han realizado reuniones médicas donde se han integrado a profesionales expertos en el campo de la hemofilia con el objetivo de llegar a consensos y establecer uniformidad en criterios que permitan mejorar la calidad de la atención a los pacientes con hemofilia. De hecho durante el II Consenso Nacional en Hemofilia se analizó la necesidad de crear una comisión de asesores en hemofilia como se ha realizado

\* Banco Central de Sangre del Centro Médico Nacional, Siglo XXI-IMSS. Correo electrónico- carlmarz@prodigy.net.mx Fax- (5255) 5627 6900 ext. 21803.

en otros países semejantes al nuestro, con la participación de personas involucradas en el tratamiento de la hemofilia. Esta comisión podrá incluir a todas las personas con interés de participar; uno de los planteamientos desde el primer consenso fue contar con una cobertura de 100% de concentrados de factor para el tratamiento con hemofilia y uno de los primeros objetivos de la Comisión es establecer estrategias de adquisición de factor, disminución de los costos del producto, contar con estándares de calidad del concentrado, emitir recomendaciones de los productos de coagulación disponibles en el mercado y establecer la mejor utilidad de los mismos. En un sistema de salud como el nuestro las estrategias de compra deberán ser diferentes, de tal suerte que se plantea que esta comisión tenga una representatividad nacional para lograr que los diferentes productos de coagulación que se estén dentro del país cumplan con las normas internacionales.<sup>8</sup>

#### *Programa de Desarrollo Nacional para la Hemofilia*

Debido a la falta de programas en Hemofilia, al rezago en la atención del hemofílico, mala distribución de los recursos ya que la mayor parte se encuentran concentrados en las grandes ciudades y la no uniformidad de los criterios se ha propuesto previamente realizar un programa nacional para trabajar con objetivos específicos y emitir recomendaciones de manejo y lograr una uniformidad en el tratamiento del paciente con el objetivo de prevenir y controlar oportunamente las hemorragias y que preferentemente el paciente con hemofilia severa (< 1 UI/dL) reciba el tratamiento a demanda en casa siempre que cumpla con los criterios de selección y con esto disminuir y evitar las complicaciones asociadas a la hemofilia.<sup>9</sup>

#### *Realización de las Guías Nacionales para el Diagnóstico y Tratamiento de la Hemofilia*

La falta de uniformidad en los criterios para el diagnóstico y tratamiento a nivel nacional ha impedido que se logren mejores resultados en el tratamiento de la hemofilia y obstaculiza un desarrollo nacional en los programas específicos de atención a los pacientes con hemofilia. En base a esto la CONAHEM ha propuesto la realización de las Guías Nacionales para el Diagnóstico y Tratamiento de la Hemofilia como el primer paso para posteriormente promover la realización de la Norma Oficial para la Atención del Paciente con Hemofilia. Sin embargo, la publicación de las Guías en Hemofilia constituirá el primer gran logro en la búsqueda de mejorar la calidad de la atención en el paciente con hemofilia.

#### **Logros de la CONAHEM**

- Publicación de un estudio de investigación multicéntrico sobre la Farmacoeconomía en Hemofilia, con la finalidad de evaluar costo-efectividad, costo-beneficio, costo-utilidad del tratamiento con concentrados purificados de factor VIII y IX para estos pacientes, en dicho estudio se confirma que el tratamiento con concentrados purificados mejoran la calidad de vida y la esperanza de vida con un menor costo en comparación al tratamiento convencional con crioprecipitados.<sup>10</sup>
- Realización del Tercer Consenso Nacional para elaborar las Guías Nacionales para el Diagnóstico y Tratamiento de la Hemofilia en México que en breve serán publicadas.
- Trabajo conjunto con las Asociaciones nacionales e internacionales de hemofilia

#### **Objetivos de la CONAHEM**

1. La CONAHEM presidirá el grupo de trabajo para la elaboración de la Norma Oficial Mexicana para la atención integral del paciente con Hemofilia y otras enfermedades hemorrágicas hereditarias.
2. Establecer los mecanismos para el reconocimiento oficial de las autoridades de la Secretaría de Salud.
3. Participar en las comisiones de arbitraje médico.
4. Establecer vínculos con las sociedades nacionales e internacionales afines a la Hemofilia y otras enfermedades hemorrágicas hereditarias.
5. Promover las actividades científicas y su difusión en Hemofilia y otras enfermedades hemorrágicas hereditarias.
6. Promover las actividades educativas en Hemofilia y otras enfermedades hemorrágicas hereditarias.
7. Constituirse como un órgano asesor de la integración de los productos para los pacientes con hemofilia y otras enfermedades hemorrágicas hereditarias ante la farmacopea y la cofepris.

#### **Conclusiones**

La CONAHEM pretende Mejorar la atención del paciente con Hemofilia a través de la regulación, asesoría técnica y científica que garantice una terapia al paciente con hemofilia con productos de vanguardia y calidad garantizada bajo los estándares internacionales y distribuidos de manera equitativa en todo el país.

Además se pretende lograr que la CONAHEM sea un organismo reconocido por las instituciones nacionales e internacionales de salud como el asesor técnico y científico en la elaboración de recomendaciones, normas, regulaciones y estandarización de la atención integral del paciente con hemofilia.

Es importante el trabajo conjunto y consensado entre los profesionales expertos en hemofilia con la finalidad de lograr notables mejoras en la atención del paciente hemofílico realizando una infraestructura sólida a través de programas específicos bajo un programa Nacional de Desarrollo para la Hemofilia.

## Referencias

1. **Aledort LM.** Unsolved problems in haemophilia. *Hemophilia* 1998;4:341-5.
2. **Mannucci M.** The future of hemophilia treatment. *Haematologica* 2004;89:774-776.
3. **Bolton-Maggs PH, Pasi KH.** Hemophilias A and B. *The Lancet* 2003;361:1801-1809.
4. **Martínez-Murillo C.** Actualidades en el diagnóstico y tratamiento de los defectos hereditarios y adquiridos de la hemostasia. *Gac Med Mex* 2000;136:117-9.
5. **Antunes SV.** Hemophilia in the developing world: the Brazilian experience. *Hemophilia* 2002;8:199-204.
6. Report on the World Federation of Hemophilia Global Survey. Montreal Canada, Ed. WFH 2001:1-14.
7. **Martínez-Murillo Carlos, Quintana González S, Ambriz FR.** Hemofilia A y B. Tópicos Selectos de Medicina Transfusional. Editorial Prado, México 2002:201-216.
8. **Martínez-Murillo C, Quintana GS, Ambriz FR, Rodríguez MH, Benítez AH, Bravo LA, Collazo JJ, Esparza FA, Paredes AR, Pompa GMT, Taboada MC, Zurita ZE.** Consenso de expertos de hemofilia en México. Las recomendaciones de Avándaro. *Gac Med Mex* 2000;136:163-6.
9. **Collazo JJ.** Hacia un Programa de Desarrollo Nacional en hemofilia. *Hemofilia*. Editorial Prado, México. 2000:19-42.
10. **Martínez-Murillo C, Quintana S, Ambriz R, Benítez H, Adolfina Berbes, Juan Collazo, Amparo Esparza, Teresa Pompa, Catalina Taboada, Saida Zavala, Marc R Laroche, Judith D. Bentkover.** Economic Model of Hemophilia in Mexico Research Team. An Economic Model of Hemophilia in Mexico. *Hemophilia* 2004;10:9-17.