

UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE NUEVO LEÓN
FACULTAD DE MEDICINA



IMPACTO SOCIAL EN FAMILIAS Y/O CUIDADORES DE PACIENTES
CON DIAGNÓSTICO DE HEMOFILIA A

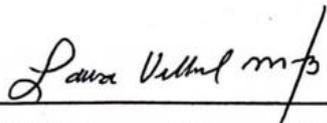
Por

Dra. María Sthefany Zazueta Martínez

Como requisito para obtener el grado de:
SUBESPECIALISTA EN HEMATOLOGIA PEDIATRICA
Marzo 2024.

**IMPACTO SOCIAL EN FAMILIAS Y/O CUIDADORES DE PACIENTES
CON DIAGNÓSTICO DE HEMOFILIA A**

Aprobación de la tesis:



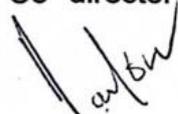
Dra. Med. Laura Villarreal Martínez

Director de tesis



Dra. Y. Valentine Jiménez Antolínez

Co- director de tesis



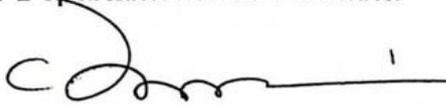
Dr. David Gómez Almaguer

Jefe de Servicio de Hematología



Dr. Med. Manuel de la O Cavazos

Jefe de Departamento de Pediatría



Dr. Med. Felipe Arturo Morales Martínez

Subdirector de Estudios de Posgrado

DEDICATORIA Y/O AGRADECIMIENTOS

Este trabajo se lo dedico en especial a mi mamá que siempre me ha apoyado incondicional en este sueño desde mi inicio hasta el fin, con cada palabra, cada abrazo, cada consejo que me brindo para poder lograrlo.

A mi padre por ser mi mayor ejemplo a seguir, por enseñarme lo que ahora soy, cada gesto, cada palabra y la dedicación con la que elaboraba su trabajo, por la humildad con la que ejercía, gracias papa por ser mi Ángel, por guiarme y por estar en los momentos más difíciles y más felices en estos tres años.

Mis hermanos, en especial a mi hermana Karen por ser mi mayor inspiración por ser una pieza fundamental en este logro, por su valentía y fuerza y por recordarme que siempre se puede sin importar la tempestad.

Mi mejor amigo de la residencia Sergio gracias, amigo por tus consejos, por creer en mí, por siempre estar en cualquier momento y situación, pero sobre todo por tus enseñanzas y tu actitud siempre positiva a la vida.

A mi directora de tesis, Dra. Laura Villarreal, gracias de todo corazón, mi mayor aprendiz, gracias por los consejos, por la paciencia, la confianza y por creer en mí para realizar este proyecto.

TABLA DE CONTENIDO

Capítulo I

1.	RESUMEN.....	1
----	--------------	---

Capítulo II

2.	INTRODUCCIÓN.....	5
----	-------------------	---

Capítulo III

3.	PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	11
----	---------------------------------	----

Capítulo IV

4.	JUSTIFICACIÓN.....	14
----	--------------------	----

Capítulo V

5.	HIPÓTESIS ALTERNA Y NULA.....	13
----	-------------------------------	----

Capítulo VI

6.	OBJETIVOS.....	14
----	----------------	----

Capítulo VII

7.	MATERIAL Y MÉTODOS.....	16
----	-------------------------	----

Capítulo VIII

8.	RESULTADOS.....	20
----	-----------------	----

Capítulo IX

9.	DISCUSIÓN.....	24
----	----------------	----

Capítulo X

10.	CONCLUSIÓN.....	28
-----	-----------------	----

Capítulo XI

11.	ANEXOS.....	30
-----	-------------	----

Capítulo XII

12.	BIBLIOGRAFÍA.....	40
-----	-------------------	----

Capítulo XIII

13.	RESUMEN AUTOBIOGRAFICO	44
-----	------------------------------	----

CAPÍTULO I

RESUMEN

Antecedentes

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica congénita genéticamente es ligada al cromosoma X, producida por una deficiencia del factor VIII de coagulación hemofilia A o deficiencia de factor IX hemofilia B.

Siendo la hemofilia tipo A la más frecuente con un porcentaje de 80-85% de todos los casos.

Los varones son los más afectados quienes heredan el cromosoma X materno afectado y los casos de mujeres con este trastorno son raros ya que se necesita que ambos cromosomas X sean afectados.

El diagnóstico se obtiene con historia clínica, antecedentes familiares del paciente, tiempos de coagulación con tiempo de tromboplastina parcial activada el cual se va a encontrar prolongado, así como la determinación del factor con un nivel deficiente. Su clasificación será de acuerdo a la severidad de los síntomas y el nivel del factor.

Recientemente la OMS (organización mundial de salud) define la calidad de vida relacionada a salud en niños como uno de los pilares de para

tener una adecuada efectividad del tratamiento y condición general de la salud en los pacientes. Se han desarrollado diversos cuestionarios validados para la evolución no solo de los pacientes sino de los familiares y o cuidadores, los cuales resultan beneficiosos ya que brinda recursos adicionales para solicitud de nuevas estrategias terapéuticas e identificar familias que requieran un soporte extra.

Material y métodos

Se trata de un estudio poblacional, descriptivo y transversal donde se incluyeron familiares y/o cuidadores legales mayores de 18 años de edad, cuyos hijos tienen diagnóstico de Hemofilia tipo A y que sean parte de la clínica de Hemofilia del Hospital Universitario Dr. Eleuterio González.

Como objetivo general determinar el impacto de la enfermedad en la calidad de vida de los padres, tutores o principales cuidadores de los pacientes con diagnóstico de Hemofilia tipo A. Se valoró mediante herramienta cuestionario con nombre `El impacto de la hemofilia en la familia` por sus siglas en inglés (H-FIT), comparar con una medición inicial y una posterior a los 3 meses y analizar las posibles variaciones en el impacto de la enfermedad en las familias.

Resultados

De una muestra de 40 personas que contestaron el cuestionario H-FIT de pacientes con diagnóstico de Hemofilia A, se obtuvo como resultado que las respuestas provenían de la madre del paciente con hemofilia (77.5%), el 82.5% de los encuestados era de género femenino y la edad promedio era de 41.4 años.

El 75% de los pacientes tienen tratamiento con profilaxis de los pacientes diagnosticados con hemofilia A severa y el 85% no desarrollo inhibidores desde su diagnóstico a la fecha.

Se observó en este estudio principalmente que impacto ocasiono en cuanto al apoyo social y medico al diagnóstico de hemofilia en sus hijos (as), así como que tanto se conocía sobre la enfermedad y si fue o interfirió de manera negativo las consultas al hospital para la infusión de factor, si les parecía seguro o eficaz el tratamiento y el desarrollo de inhibidores a lo largo de su enfermedad, desde el diagnóstico a la fecha.

Así como las nuevas alternativas y estrategias de tratamiento que se tiene hoy en día para mejorar calidad de vida del paciente.

Los resultados fue que a menor edad del paciente fue más complicado para la familia adaptarse al tratamiento, había más dudas y miedo al

momento de acudir al hospital, que conforme iban creciendo o los niños mayores para la familia les resultaba más cómodo y menos estrés.

Conclusiones

Se concluye que en este estudio que su aplicación como herramienta para medir el impacto de las familias al tener a un paciente con enfermedad crónica como hemofilia A.

Es importante continuar con el estudio ya que será importante la evaluación a los cambios que se pudieran tener para mejorar la calidad de vida en los pacientes, así como la evaluación de los familiares y tutores para evaluar el impacto tras el cambio de diversos cambios en fármacos incluidas las terapias hemostáticos por ejemplo anticuerpo monoclonal y adaptar el cuestionario para ser aplicado como herramienta para Latinoamérica.

CAPÍTULO II

INTRODUCCIÓN

La hemofilia es una enfermedad hemorrágica congénita ligada al cromosoma X producida por una deficiencia del factor VIII de coagulación, denominada hemofilia tipo A, o cuando hay una deficiencia en el factor IX, la cual es denominada hemofilia tipo B. (1)

La hemofilia tipo A (HA) es la más frecuente, estimando su prevalencia entre el 80 al 85% de todos los casos de hemofilia; por otro lado, la hemofilia tipo B (HB) es estimada con una incidencia de 15 al 20% de todos los casos. (1,2)

El patrón de herencia de la hemofilia es por mutaciones en el gen F8 o F9 los cuales se encuentran localizados en el cromosoma X, por lo tanto, los varones serán los únicos afectados, quienes heredan el cromosoma X materno afectado, los casos de mujeres con hemofilia son raros, ya que es necesario que ambos cromosomas X se encuentren afectados; una mujer con un cromosoma afectado se denomina portadora de hemofilia. (1,3)

Según registros de la Federación Mundial de Hemofilia se estiman alrededor de 1,125,000 casos en el mundo, de los cuales la mayoría no se encuentran diagnosticados. (1)

En México se tiene registro de 5814 casos, 4761 con hemofilia tipo A (HA) y 724 con hemofilia tipo B (HB) con aproximadamente mil madres portadoras de hemofilia. (2,4).

Actualmente en el Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” se tiene registro de 40 pacientes en la clínica de hemofilia.

Los signos y síntomas pueden presentarse desde el nacimiento y en todas las etapas de crecimiento del niño; los principales síntomas que hacen sospechar hemofilia son equimosis, hemorragias espontáneas particularmente en las articulaciones, músculos y tejidos blandos; hemorragias moderadas o graves en procedimientos quirúrgicos. (1,2)

El diagnóstico se obtiene con los antecedentes familiares del paciente, exámenes de laboratorio con tiempo de tromboplastina parcial activada el cual se va a encontrar prolongado y la determinación del porcentaje del nivel del factor deficiente (5). Su clasificación corresponderá a la severidad de síntomas y nivel de factor deficiente; enfermedad severa se caracterizará por hemorragias espontáneas moderadas a severas en articulaciones y músculos menores del 1%, enfermedad moderada presentará hemorragias ocasionales espontáneas o posterior a cirugía con nivel de factor de 1 a 5% y leve con nivel de factor de entre 5 a 40% con hemorragias prolongadas después a procedimiento quirúrgico, raramente presentan hemorragias espontáneas. (1,2)

El tratamiento consiste en la administración parenteral del factor de coagulación deficiente, existen 2 tipos de tratamiento a demanda y profilaxis (6). El tratamiento a demanda consiste en administrar el factor en presencia de hemorragia o previo/durante/ posterior a una cirugía, reservado a pacientes con enfermedad leve y moderada; la profilaxis administra constante el factor para prevenir hemorragias graves y es el esquema ideal para pacientes con enfermedad severa o moderada con síntomas o signos de comportamiento severo. (1,2)

Actualmente se recomienda un tratamiento multidisciplinario y con educación constante del paciente y cuidadores para prevenir y atender complicaciones a largo plazo, como afectación grave de articulaciones, incapacidad permanente, dolor crónico, trastornos psicológicos y obesidad. (1, 7)

La mayoría de las investigaciones recientes en hemofilia se centran en la fisiopatología de la enfermedad y desarrollo de nuevos fármacos que disminuyan la frecuencia de hemorragias y el daño articular a largo plazo, pero no son suficientes para evaluar de forma global la efectividad del tratamiento y la salud de los pacientes. (8)

Recientemente, la calidad de vida se ha añadido como marcador de efectividad en el tratamiento de diferentes enfermedades crónicas. La organización mundial de la salud (OMS) define la calidad de vida relacionada a salud en niños como los objetivos, expectativas, estándares y preocupaciones sobre toda su salud y lo relacionado a esta (9). Se tienen otras definiciones de calidad de vida como un concepto multidimensional que se refiere al impacto subjetivo de salud y

enfermedad en el funcionamiento diario de un individuo, incluyendo funcionamiento físico, social, cognitivo y emocional. (8,10,11)

La calidad de vida de los pacientes pediátricos se basa en instrumentos y/o herramientas sobre las dimensiones mental, social y salud física, principalmente aquellos niños que padecen de enfermedades crónicas. (8.10)

Los estudios se centran en el desarrollo de medidas psicométricas que se incluyeran las perspectivas de los niños, dicha información fue recopilada por los cuidadores principales de los pacientes, papa, mama, tutores, enfermeros y por hematólogos encuestados, como resultado calidad de vida alta como el resto de la población, los principales hallazgos a mencionar es la importancia de tratamiento con profilaxis del factor, así como la participación de los pacientes en diferentes áreas de actividad física y rehabilitación. (8,10)

Según lo reportado en la literatura, solo un tercio de los pacientes diagnosticados puede recibir tratamiento médico y, por lo tanto, un elevado porcentaje de pacientes no tiene acceso a ningún tipo de seguridad social, por lo que existe una población vulnerable de complicaciones a mediano o largo plazo. (8)

Entre las implicaciones y algunas de las repercusiones que interfieren tanto el familiar y el paciente social, cultural y económica por ello la importancia de ejercer un planteamiento interactivo donde se tengan en cuenta las relaciones de interdependencia en el cual se llegue a involucrar en un modelo biopsicosocial. (8)

En caso especial de niños con hemofilia, se han propuesto cuestionarios como herramientas objetivas y reproducibles para medir calidad de vida como HAEMO-QoL y CHO-KLAT. (8,10)

En nuestro centro se realizó el “Haemo-QoL survey” durante un año a los pacientes de la clínica de hemofilia, donde se pudo determinar un aumento de calidad de vida de estos pacientes al tener acceso a un equipo multidisciplinario. (8)

En los niños con enfermedades crónicas, especialmente hablando de niños con diagnóstico hemofilia, el impacto de la enfermedad y tratamiento en el funcionamiento familiar es un tema que recientemente ha preocupado por el rol esencial de la familia del niño en la adaptación a la enfermedad. (11)

Existen cuestionarios genéricos para evaluar el impacto de estas enfermedades en la familia como “Impact on Family Scale”, “Child Health Questionnaire” y el “PedQL Family Impact Module”, este último como parte del “PedsQL Measurement Model”, que actualmente su uso es solo con fines de investigación. (11)

En caso específico de hemofilia, en el año 2020 fue publicada información sobre el desarrollo de una herramienta (The Hemophilia Family Impact Tool, H-FIT) para medir el impacto de la hemofilia en las familias (padres y/o cuidadores de niños con hemofilia) en el contexto de los actuales y

futuros tratamientos, realizada por el grupo de expertos canadienses en hemofilia. (12)

En su estudio se reporta como un cuestionario válido para su uso en familias con niños con hemofilia, abordando preocupaciones sobre las vías de administración del tratamiento, el estrés en torno al diagnóstico, sentimiento de aislamiento, preocupación sobre la seguridad física y hemorragias. El cuestionario puede diferenciar entre padres de niños escolares y adolescentes y el tipo de producto de factor usado como tratamiento. (13)

Los resultados de este cuestionario pueden ser beneficiosos para ambas partes, los padres y/o cuidadores y niños con hemofilia; brinda recursos adicionales para solicitud de nuevas estrategias terapéuticas e identificar familias que requieran soporte extra del equipo de atención multidisciplinario. (14)

Medir la calidad de vida en niños y sus familias es un reto único que ha tenido mucho interés en diferentes centros hospitalarios del mundo (14), basándose en los resultados obtenidos por otros grupos de trabajo, se recomienda la evaluación constante de este concepto de calidad de vida (15,16).

A nuestro conocimiento y por reporte de literatura en nuestro país no hay centro que haya realizado este tipo de cuestionario en niños con hemofilia; la aplicación de estas herramientas en pacientes de nuestra clínica darán información y apoyo extra al equipo médico y no médico de nuestro centro, (17,20)

CAPITULO III

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

En Latinoamérica la hemofilia es una de las enfermedades crónicas poco conscientes sobre su tratamiento integral, el impacto del estilo de vida modificable por las complicaciones que se deben al no tener un adecuado apego al tratamiento, el ausentismo escolar, la administración del factor deficiente y las visitas al hospital, crea disyuntivas en la familia, pero hay varias escalas indispensables para intervenir a pacientes. Recientemente ha crecido el interés en estudiar aquellos factores que se modifica para la familia para que el paciente con hemofilia y su entorno adquieran una adecuada calidad de vida.

Actualmente, la mayoría de los artículos publicados están relacionados o se enfocan específicamente en la calidad de vida de los pacientes con hemofilia, sin embargo, la información en el entorno familiar de los pacientes con enfermedad crónica como los pacientes con hemofilia se han visto limitada.

La población de nuestro hospital y en si la población mexicana no cuenta con estudio relacionado con la evaluación del impacto en las familias de los pacientes con diagnóstico de Hemofilia.

CAPITULO IV

JUSTIFICACIÓN

El tratamiento multidisciplinario incluye la valoración de la calidad de vida como abordaje global de la enfermedad incluyendo a los padres y/o cuidadores de niños con hemofilia. El estrés del diagnóstico, el tratamiento empleado, los cuidados y prevención de lesiones físicas o hemorragias generan incertidumbre en toda la familia.

La medición de la calidad de vida de los padres y/o cuidadores con hemofilia generará conocimiento extra sobre nuestros pacientes además de identificar aquellas familias que requieran un soporte adicional al tratamiento, mejorando el entorno del niño con hemofilia.

En la mayoría de los estudios analizados de cuestionarios nacionales e internacionales se basan en la calidad de vida del paciente con hemofilia de condición severa. En la actualidad el estudio realizado para la evaluación de impacto sobre las familias ha sido limitado en México, por lo que se propone en este estudio investigar a las familias en su impacto en cuanto al diagnóstico, tratamiento y visitas al hospital, identificar a aquellas familias o tutores para identificar a la población susceptible y dar tratamiento y apoyo y así mejorar su calidad de vida.

CAPITULO V

HIPOTESIS ALTERNA

Existe una diferencia significativa en la calidad de vida de los padres y/o cuidadores de niños con hemofilia A en relación con factores específicos, como la gravedad del diagnóstico, el tratamiento, el número de sangrados, las articulaciones afectadas, o la distancia al centro de salud.

HIPOTESIS NULA

No hay diferencia significativa en la calidad de vida de los padres y/o cuidadores de niños con hemofilia A en relación con factores específicos, como la gravedad del diagnóstico, el tratamiento, el número de sangrados, las articulaciones afectadas, o la distancia al centro de salud.

CAPITULO VI

OBJETIVOS

OBEJTIVO GENERAL

El impacto de la enfermedad en la calidad de vida de los cuidadores de pacientes con diagnóstico de hemofilia A en la Clínica de Hemofilia del Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González."

OBJETIVO ESPECIFICO

Utilizar la herramienta The Hemophilia Family Impact Tool (H-FIT) para evaluar el impacto de la hemofilia A en las familias de los pacientes.

Realizar una comparación entre la medición inicial y una segunda medición a los 3 meses para analizar las posibles variaciones en el impacto de la enfermedad.

Evaluar cómo factores como el sexo y la edad del paciente y del cuidador, la edad en la que se diagnosticó la enfermedad en el paciente, la

gravedad de la hemofilia, número de sangrados, el tipo de tratamiento recibido, y la distancia al centro de salud pueden influir en el impacto de la enfermedad.

Identificar a los pacientes y/o cuidadores que puedan requerir intervenciones adicionales en su tratamiento o apoyo, con el fin de mejorar su calidad de vida y manejo de la enfermedad.

CAPITULO VII

MATERIALES Y METODOS

Población de estudio

Estudio poblacional, descriptivo y transversal de padre, madre o tutor legales arriba de 18 años de edad, sexo indistinto con hijos con diagnóstico de Hemofilia A, que formen parte de la clínica de Hemofilia del Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González en la ciudad de Monterrey, Nuevo León, México.

Para la selección de sujetos se tomaron en cuenta los siguientes criterios de inclusión:

- Padre y madre o tutores legales encargados del cuidado del paciente con hemofilia A que sea parte de la clínica de hemofilia del Hospital Universitario Dr. Eleuterio González.
- Padre y madre o tutores legales de paciente con hemofilia A de 0-19 años.
- Padre y madre o tutores legales arriba de 18 años.
- Haber leído y aceptado el consentimiento informado.

Criterios de exclusión:

Padre y madre con hijo con hemofilia A que estén bajo la tutela del Estado.

Criterios de eliminación:

- Cuidadores que no acepten realizar cuestionario.

Variables principales:

- Edad del cuidador
- Edad del paciente
- Sexo del cuidador
- Sexo del paciente
- Gravedad de la enfermedad
- Numero de hemartrosis
- Numero de articulaciones afectadas
- Tratamiento (profilaxis o demanda)
- Tipo de factor (vida media)
- Inhibidores (adquirido)
- Distancia aproximada del hogar a la clínica de hemofilia
- Puntaje del cuestionario aplicado H-FIT.

Se aplicará la encuesta "Hemophilia Family Impact Tool" (H-FIT) a los cuidadores (padres, madres y tutores legales) de los pacientes con hemofilia A que son atendidos en la clínica de hemofilia del Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González. La encuesta se administrará a través de la plataforma Google Forms. La primera ronda de encuestas se llevará a cabo durante los meses de diciembre 2023 y enero de 2024, y se realizará una segunda medición 3 meses después, en los meses de abril y mayo de 2024.

La encuesta H-FIT consta de 25 ítems de opción múltiple, y los temas que aborda se relacionan con la administración del tratamiento, la culpa o preocupación por limitaciones funcionales, las preocupaciones específicas de los síntomas (por ejemplo, sangrado), y el conocimiento/confianza con la hemofilia.

Además, se recopilarán datos relacionados con los cuidadores y sus hijos con hemofilia, que incluyen la edad y el sexo tanto de los cuidadores como de los pacientes con hemofilia. Se registrarán detalles sobre la gravedad de la enfermedad, la distancia a la clínica de hemofilia, el número de hemartrosis experimentadas por el paciente, el número de articulaciones afectadas, el tipo de tratamiento administrado, así como si el paciente alguna vez tuvo inhibidores positivos y su respectivo tratamiento con anticuerpo monoclonal.

Los datos recopilados de los pacientes capturados se registrarán en una base de datos de Excel.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

En la estadística descriptiva se reportarán frecuencias y porcentajes para variables categóricas. Para las variables cuantitativas se reportarán medidas de tendencia central y dispersión (media/mediana; desviación estándar/rango intercuartil).

En la estadística inferencial se evaluará la distribución de la muestra en variables cuantitativas por medio de la prueba de Kolmogórov-Smirnov. Se compararán variables categóricas por medio de la prueba de Chi cuadrado de Pearson o test exacto de Fisher. Para comparar grupos independientes se utilizarán las pruebas de T-student y/o U de Mann Whitney. Se utilizarán los coeficientes de correlación de Pearson y Spearman para identificar el grado de asociación entre variables continuas.

Se considerará un valor de $P < 0.05$ y un intervalo de confianza al 95% como estadísticamente significativo. Se utilizará el paquete estadístico SPSS versión 24.

CAPITULO VIII

RESULTADOS

Se recopilaron 40 pacientes de los principales cuidadores de los pacientes con diagnóstico de Hemofilia y se obtuvieron los siguientes resultados. La tabla 1 resumen las características generales de la muestra. La mayor parte de las respuestas provenían de la madre del paciente con hemofilia (77.5%), el 82.5% de los encuestados era de género femenino, y la edad promedio era de 41.4 años.

La edad promedio de los pacientes con hemofilia es de 10.2 años. El 62.5% de los pacientes con hemofilia se encontraban dentro de la clasificación “Severa” de la gravedad de la enfermedad, seguido de la clasificación “Moderada” presente en el 20% de los pacientes.

El 75% de los pacientes tienen tratamiento a profilaxis de los pacientes con diagnóstico de hemofilia severa y el 85% no presento inhibidores desde el diagnostico a la fecha. La mediana de episodios de hemartrosis que tuvo el paciente con hemofilia fue de 3 (Percentil 25-75: 2-5), y la mediana de articulaciones afectadas fue 0 (Percentil 25-75: 0-1).

La distancia aproximada más frecuente entre el hogar y clínica de hemofilia fue más de 50 kilómetros (47.5%).

La Figura 1 muestra la distribución normal del puntaje final de la encuesta mediante un histograma; el promedio del puntaje fue 62.2 con una desviación estándar de 18.8. El promedio del puntaje final de la encuesta aplicada en los Padres fue de 67.0, en las Madres fue 62.0, y de Tutores fue de 58.0 (valor de $P=0.779$). En la categoría de género, el Femenino tuvo un promedio de 60.7 y el Masculino de 69.2 (valor de $P=0.282$). Se observó una correlación negativa mediante la correlación de Pearson entre la Edad de la persona encuestada y el puntaje final de la encuesta ($r=-0.268$, valor de $P=0.094$, Figura 2).

Dentro de la categoría de Gravedad de la enfermedad, los pacientes con hemofilia considerados con una gravedad “Severa” tuvieron un promedio de 62.0 del puntaje final, mientras que los clasificados como “Leve” tuvieron un promedio de 58.2 (valor de $P=0.717$). Además, se observó una correlación negativa mediante la correlación de Pearson entre la Edad del paciente con hemofilia y el puntaje final ($r=-0.103$, valor de $P=0.525$, Figura 3).

Mediante una correlación de Spearman, las variables “Número de episodios de hemartrosis” y “Número articulaciones afectadas” mostraron también una correlación negativa con el puntaje final, aunque sin alcanzar la significancia estadística (valor de $P= 0.385$ y 0.082 , respectivamente, Figura 3 y 4).

En cuanto al abordaje terapéutico que reciben los pacientes con hemofilia, se evidenció un menor puntaje promedio en los pacientes que reciben Tratamiento a demanda con relación a los pacientes que reciben Tratamiento con profilaxis (54.8 vs 64.7, valor de $P=0.154$). Además, los pacientes que no han manifestado Inhibidores mostraron un menor puntaje final en la encuesta en comparación con los que tuvieron inhibidores en algún momento (58.3 vs 84.0, valor de $P=0.0001$).

Los encuestados que refirieron habitar a más de 50 km de la Clínica de Hemofilia tuvieron un promedio de 62.0 en el puntaje final, en comparación con un promedio de 67.7 por parte de los que viven a menos de 5-15 km de la clínica (valor de $P=0.933$).

La tabla 2 muestra la distribución de las categorías “Nunca”, “Casi Nunca”, “A veces”, “A menudo”, “Siempre” en función de las preguntas que componían la encuesta. También se muestra el promedio de puntos que tuvo cada pregunta. Las preguntas que tuvieron el mayor puntaje promedio fueron “Me sentí seguro/a al administrar los tratamientos para la hemofilia de mi hijo” con un promedio de 3.6, “Tengo la confianza de que mi hijo tendrá éxito en la escuela/el colegio” con promedio de 3.5, y “Tuve suficiente conocimiento sobre la hemofilia de mi hijo” con promedio de 3.5.

Por otro lado, las preguntas que tuvieron el menor puntaje promedio fueron “Me preocupó que el potencial de mi hijo se viera limitado por la

hemofilia” con un promedio de 1.1, “Me preocupó el bienestar emocional de mi hijo” con un promedio de 1.1, y “Me sentí angustiado/a por el dolor y las molestias de mi hijo” con promedio de 1.3.

CAPITULO IX

DISCUSION

Los familiares de pacientes de la clínica de Hospital Universitario “Dr. José Eleuterio González” con diagnóstico de Hemofilia A de cualquier severidad, han tenido numerosas consultas para llevar un adecuado apego de tratamiento y diagnóstico precoz en caso de que el paciente presente algún tipo de sangrado en articulación blanco, esto para disminuir complicaciones o secuelas a futuro.

Actualmente, se ha realizado un fin de cuestionarios que evalúan la calidad de vida de los pacientes, pero no a su entorno, familiares y/o tutores. Recientemente se han realizado un estudio aplicable para la evaluación de los familiares, el cual evalúa diferentes áreas de impacto social, como, por ejemplo; preocupaciones de vía de administración del factor, el estrés en entorno al diagnóstico y la severidad de este, sentimiento de aislamiento, preocupación sobre la seguridad física y hemorragias que hayan presentado en algún momento de su vida.

La calidad de vida relacionada con la salud y su entorno es esencial para obtener una comprensión completa del impacto de las condiciones crónicas y evaluar el impacto del tratamiento incluida la eficacia y el costo-beneficio.

Las fortalezas de este estudio es el análisis de población de familiares de pacientes pediátricos mexicanos, determinando por evaluar el impacto de las terapias actuales y emergentes que existen en la actualidad. Como

objetivo secundario la validación de la herramienta en nuestro centro de hemofilia del Hospital Universitario de Nuevo León.

En el estudio presentado por los canadienses, utilizaron una escala de impacto familiar de pacientes con diagnóstico de hemofilia, mismo que es validado para pacientes pediátricos de cualquier edad, pero que ha sido más utilizada en pacientes pequeños menos de 4 años de edad.

Es una medida específica para la evaluación de los familiares o tutores que se encuentra relacionados con la enfermedad de su hijo (a), misma que en los primeros años del diagnóstico pudiera ser un proceso difícil de conllevar por la carga de tratamiento infundido ya que es un tratamiento que se administra vía intravenosa, sentimientos de aislamiento y preocupaciones sobre seguridad física y hemorragias sobre todo espontaneas en los niños.

Además, que mientras pasa el tiempo los tutores se familiarizan con el tratamiento y con los signos y síntomas que esta enfermedad pudiera ocasionar disminuyendo en si sus preocupaciones, se sientes más cómodos en el manejo.

Fueron un promedio de 40 cuestionarios aplicados en la clínica de Hemofilia del Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, hematología pediátrica, de los que en rango de edad media es de 10 años, mínima de 4 años y mayor de 16, las madres de niños menores tuvieron una puntuación baja comparada con los cuidadores de niños más grandes, por lo que estos padres tienen mayor impacto de hemofilia que esto a medida iba disminuyendo mientras el paciente crecía.

Siendo la mayor preocupación al diagnóstico, el inicio de tratamiento con profilaxis, así como algunas de las estrategias a medicamentos para erradicar inhibidores en caso de que alguno de los pacientes tuviera, acceso venoso difícil, la necesidad de colocación de catéteres crónicos. Algunas nuevas terapias de tratamiento como por ejemplo el anticuerpo monoclonal (emicizumab) ha resultado una buena terapia, ya que su vía de administración es subcutánea, mismo medicamento que ha resultado cómodo para los pacientes y para los familiares.

La mayoría de nuestros pacientes tienen hemofilia severa, es decir que reciben de manera profiláctica el factor ya sea bisemanal o trisemanal, mismo que a pesar de que los accesos y la administración de factor es una terapia continua, no presenta preocupación en la administración y refiere la mayoría de los familiares que el tratamiento es seguro.

Las respuestas con mayor puntaje en los padres son satisfactorias, ya que la terapia de factor y a la buena aceptación y apego al tratamiento ha disminuido los episodios de hemorragia y las secuelas a media o largo plazo de articulación blanco, esto conllevando una adecuada calidad de vida en los pacientes y el impacto a la enfermedad a los familiares bien tolerado, menos hospitalizaciones, los familiares sienten mayor apoyo y esto hace que tengan mejor estabilidad económica.

En conclusión, en este estudio se demostró el H- FIT es una buena herramienta para la evaluación del impacto en las familias, adecuado para desarrollar nuevas estrategias de manera psicológica, apoyo emocional o

cambio en las terapias de tratamiento, principalmente la vía de administración. En un futuro evaluar de nuevo a los familiares, tras el cambio de terapias hemostáticas, a nivel Latinoamérica.

CAPITULO X

CONCLUSION

Se concluye que en este estudio se aplica como herramienta para medir el impacto de las familias al tener a un paciente con enfermedad crónica como hemofilia.

La mayoría de los pacientes que tienen al cuidado niños pequeños resultaron con mayor puntaje a la preocupación por el diagnóstico, cuidado, idas al hospital y al momento de infusión de la profilaxis de factor.

Sin embargo, la mayoría de los pacientes de la clínica de hemofilia del Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González del área de hematología pediátrica tiene un buen control y un adecuado apego a tratamiento, siendo que tienen una adecuada calidad de vida y la mayoría sin daño a articulación blanco.

Los familiares, pese a las secuelas que podría contribuir la enfermedad y a la importancia de continuar el tratamiento de por vida, no se causa preocupación por el apego que pudiera tener el paciente conforme a mayor edad, así como por el éxito conseguido en un futuro en lo social y académico.

Es importante continuar con el estudio ya que será importante la evaluación a los cambios que se pudieran tener para mejorar la calidad de vida en los pacientes así como la evaluación de los familiares y tutores para evaluar el impacto tras el cambio de diversos cambios en fármacos incluidas las terapias hemostáticas por ejemplo anticuerpo monoclonal y

adaptar el cuestionario para ser aplicado como herramienta para latinoamerica.

CAPITULO XI

ANEXOS

	Total (N=40)	Score o correlación (Media: 62.23, DE 18.8)	Valor de P
Persona entrevistada			0.779
Madre	31 (77.5%)	62.0 (18.5)	
Padre	5 (12.5%)	67.0 (22.2)	
Tutor	4 (10%)	58.0 (22.2)	
Edad del cuidador	41.4 (6.5)	-0.268*	0.094
Género del cuidador			0.282
Masculino	7 (17.5%)	69.2 (19.2)	
Femenino	33 (82.5%)	60.7 (18.7)	
Edad del niño	10.2 (4.4)	-0.103*	0.525
Gravedad de la enfermedad			0.717
Leve	7 (17.5%)	58.2 (11.3)	
Moderada	8 (20%)	66.3 (10.1)	
Severa	25 (62.5%)	62.0 (22.5)	
Número de episodios de hemartrosis	3.0 (2-5)	-0.141**	0.385
Número de articulaciones afectadas	0.0 (0.0-1.0)	-0.282**	0.082
Tratamiento			0.154

Profilaxis	30 (75%)	64.7 (19.4)	
A demanda	10 (25%)	54.8 (19.4)	
Inhibidores			0.001***
Sí	6 (15%)	84.0 (13.8)	
No	34 (85%)	58.3 (17.0)	
Distancia aproximada entre su hogar y la clínica de Hemofilia			0.933
0 (0%)		-	
Menos de 5 km	3 (7.5%)	67.7 (14.0)	
Entre 5-15 km	5 (12.5%)	59.4 (15.5)	
Entre 15-30 km	11 (27.5%)	61.9 (22.2)	
Entre 30-50 km	19 (47.5%)	62.0 (19.5)	
Más de 50 km			

Tabla 1. Características de la población, puntaje promedio de la encuesta por grupo y correlación con variables cuantitativas. Las variables cuantitativas con distribución normal se expresan mediante medias y desviación estándar, mientras que aquellas con distribución no normal se describen mediante mediana y percentiles 25 y 75.

*Correlación de Pearson

**Correlación de Spearman

***Valor de P significativo

	Nunca	Casi Nunca	A veces	A menudo	Siempre	Promedio
Mi familia se sintió bien apoyada por nuestro equipo de atención médica de hemofilia.	3 (7.5%)	4 (10.0%)	0 (0.0%)	4 (10.0%)	29 (72.5%)	3.3 (1.3)
Me preocupó que el potencial de mi hijo se viera limitado por la hemofilia.	5 (12.5%)	3 (7.5%)	5 (12.5%)	7 (17.5%)	20 (50.0%)	1.1 (1.4)
Confié en mi capacidad para reconocer los indicios tempranos de un sangrado.	3 (7.5%)	2 (5.0%)	2 (5.0%)	10 (25.0%)	23 (57.5%)	3.2 (1.2)
Me sentí culpable de que mi hijo tuviera hemofilia.	18 (45.0%)	1 (2.5%)	9 (22.5%)	3 (7.5%)	9 (22.5%)	2.4 (1.6)
Fue complicado planificar actividades en torno a la hemofilia de mi hijo.	14 (35.0%)	2 (5.0%)	7 (17.5%)	6 (15.0%)	11 (27.5%)	2.0 (1.6)
Fue difícil para mi familia hacer cosas de manera espontánea.	16 (40.0%)	6 (15.0%)	6 (15.0%)	2 (5.0%)	10 (25.0%)	2.4 (1.6)
Las mañanas/tardes/noches fueron estresantes debido a la atención/los tratamientos para la hemofilia de mi hijo.	12 (30.0%)	9 (22.5%)	4 (10.0%)	6 (15.0%)	9 (22.5%)	2.2 (1.5)
Otros miembros de la familia que no tienen hemofilia se sintieron excluidos o dejados de lado.	22 (55.0%)	5 (12.5%)	3 (7.5%)	0 (0.0%)	10 (25.0%)	2.7 (1.6)

Me siento abrumado/a intentando controlar la hemofilia de mi hijo.	21 (52.5%)	4 (10.0%)	8 (20.0%)	2 (5.0%)	5 (12.5%)	2.8 (1.4)
Tuve confianza en mi capacidad para explicar la hemofilia de mi hijo a los cuidadores/profesores/empleadores/etc.*	2 (5.0%)	4 (10.0%)	4 (10.0%)	3 (7.5%)	27 (67.5%)	3.2 (1.2)
Tuve miedo por la seguridad de mi hijo mientras este estaba siendo cuidado por otras personas (p. ej., en el jardín de infantes, en el colegio/la escuela, el trabajo, etc.)	10 (25.0%)	2 (5.0%)	9 (22.5%)	8 (20.0%)	11 (27.5%)	1.8 (1.5)
Me preocupó el bienestar emocional de mi hijo	8 (20.0%)	3 (7.5%)	1 (2.5%)	4 (10.0%)	24 (60.0%)	1.1 (1.6)
Me preocupé porque mi hijo es incapaz/no está dispuesto a contarme sus síntomas.	11 (27.5%)	3 (7.5%)	2 (5.0%)	4 (10.0%)	20 (50.0%)	1.5 (1.7)
Tuve la confianza de que el tratamiento de la hemofilia de mi hijo es seguro.	4 (10.0%)	2 (5.0%)	1 (2.5%)	4 (10.0%)	29 (72.5%)	3.3 (1.3)
La hemofilia nos produjo estrés o tensión en nuestras relaciones familiares.	14 (35.0%)	7 (17.5%)	4 (10.0%)	6 (15.0%)	9 (22.5%)	2.2 (1.6)
Me preocupó que mi hijo fuera excluido de grupos o actividades sociales.	16 (40.0%)	3 (7.5%)	5 (12.5%)	2 (5.0%)	14 (35.0%)	2.1 (1.7)
Controlar la hemofilia de mi hijo me quita tiempo de mis otras obligaciones (p. ej., trabajo, escuela, etc.).	18 (45.0%)	7 (17.5%)	5 (12.5%)	2 (5.0%)	8 (20.0%)	2.6 (1.5)

Me sentí angustiado/a por el dolor y las molestias de mi hijo.	4 (10.0%)	4 (10.0%)	11 (27.5%)	5 (12.5%)	16 (40.0%)	1.3 (1.3)
Me sentí angustiado/a cuando mi hijo recibió una infusión/inyección (p. ej., como parte del tratamiento).	13 (32.5%)	3 (7.5%)	7 (17.5%)	7 (17.5%)	10 (25.0%)	2.0 (1.6)
Me preocupó la efectividad del tratamiento de la hemofilia de mi hijo.	16 (40.0%)	3 (7.5%)	4 (10.0%)	5 (12.5%)	12 (30.0%)	2.1 (1.7)
Tuve suficiente conocimiento sobre la hemofilia de mi hijo.	1 (2.5%)	1 (2.5%)	3 (7.5%)	4 (10.0%)	31 (77.5%)	3.5 (0.9)
La hemofilia hizo que aumentara el estrés económico para nuestra familia.	14 (35.0%)	3 (7.5%)	9 (22.5%)	5 (12.5%)	9 (22.5%)	2.2 (1.5)
Controlar la hemofilia de mi hijo nos quita tiempo en familia.	30 (75.0%)	4 (10.0%)	1 (2.5%)	1 (2.5)	4 (10.0%)	3.3 (1.2)
Tengo la confianza de que mi hijo tendrá éxito en la escuela/el colegio.	4 (10.0%)	0 (0.0%)	1 (2.5%)	1 (2.5%)	34 (85.0%)	3.5 (1.2)
Me sentí seguro/a al administrar los tratamientos para la hemofilia de mi hijo.	1 (2.5%)	1 (2.5%)	2 (5.0%)	4 (10.0%)	32 (80.0%)	3.6 (0.8)

Tabla 2. Resultados de las preguntas de la encuesta, junto con el promedio total.

*Preguntas positivas. La respuesta “Siempre” fue codificada con el valor 4, y la respuesta “Nunca” con el valor 0.

El resto de las preguntas fueron negativas, por lo que la respuesta “Siempre” fue codificada con el valor 0, y la respuesta “Nunca” con el valor 4.

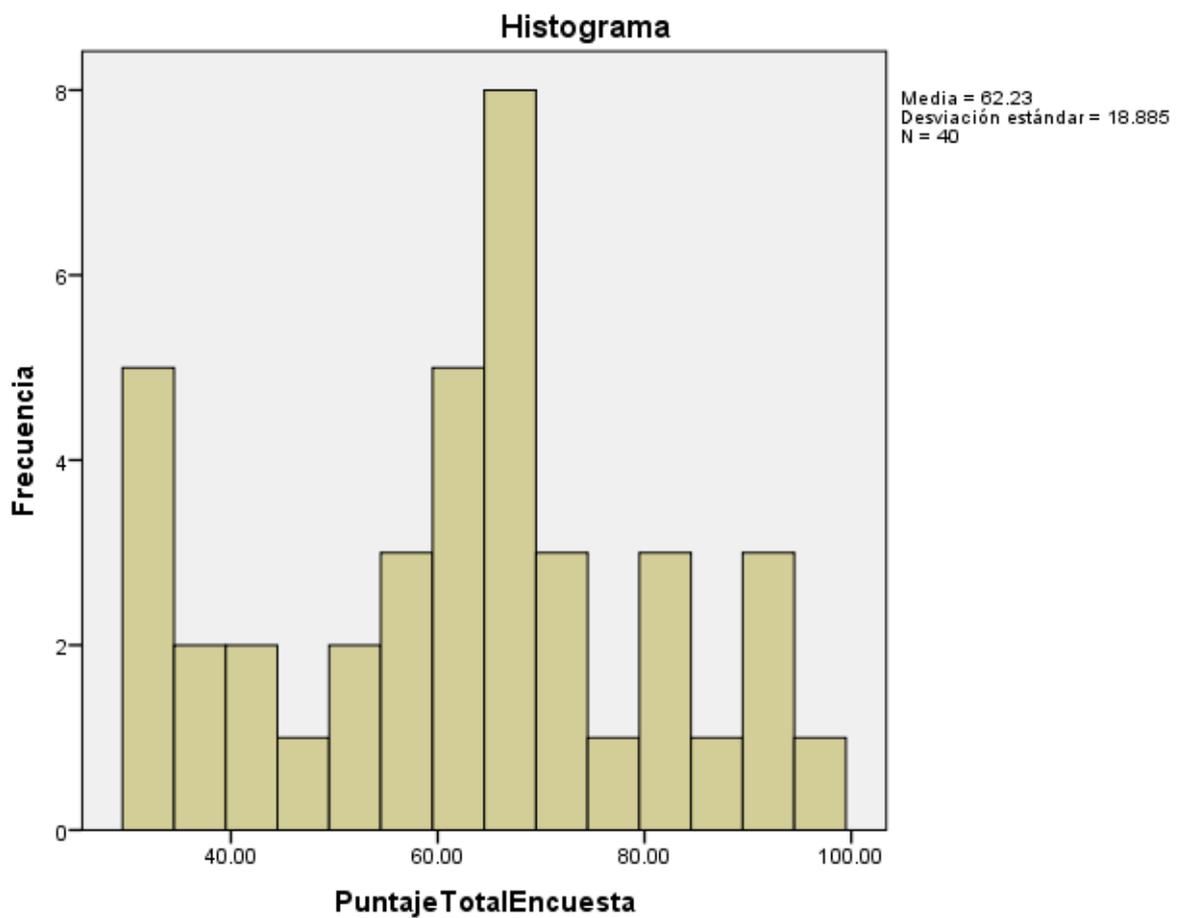


Figura 1. Distribución de los resultados del puntaje de la encuesta aplicada.

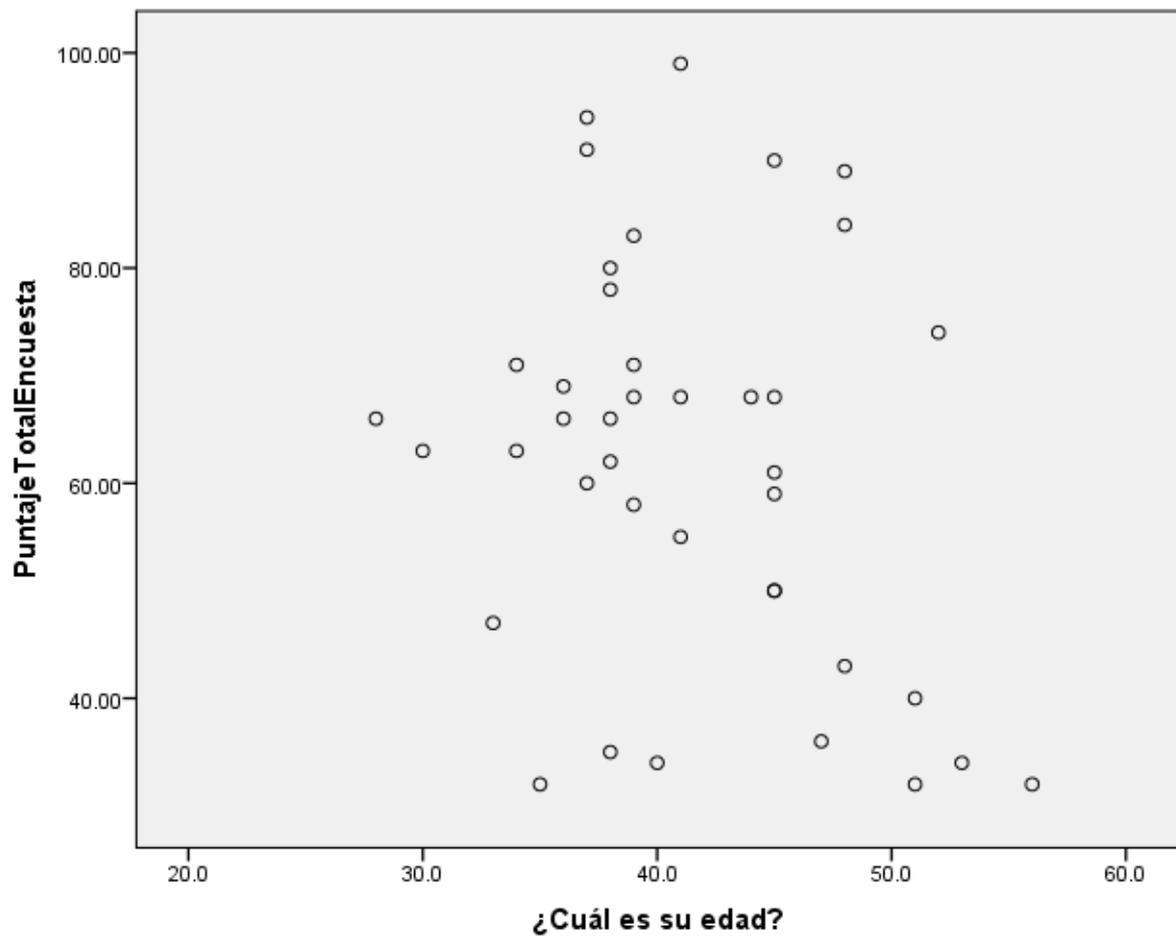


Figura 2. Diagrama de dispersión entre la edad de la persona encuestada (eje X), y del puntaje de la encuesta (eje Y).

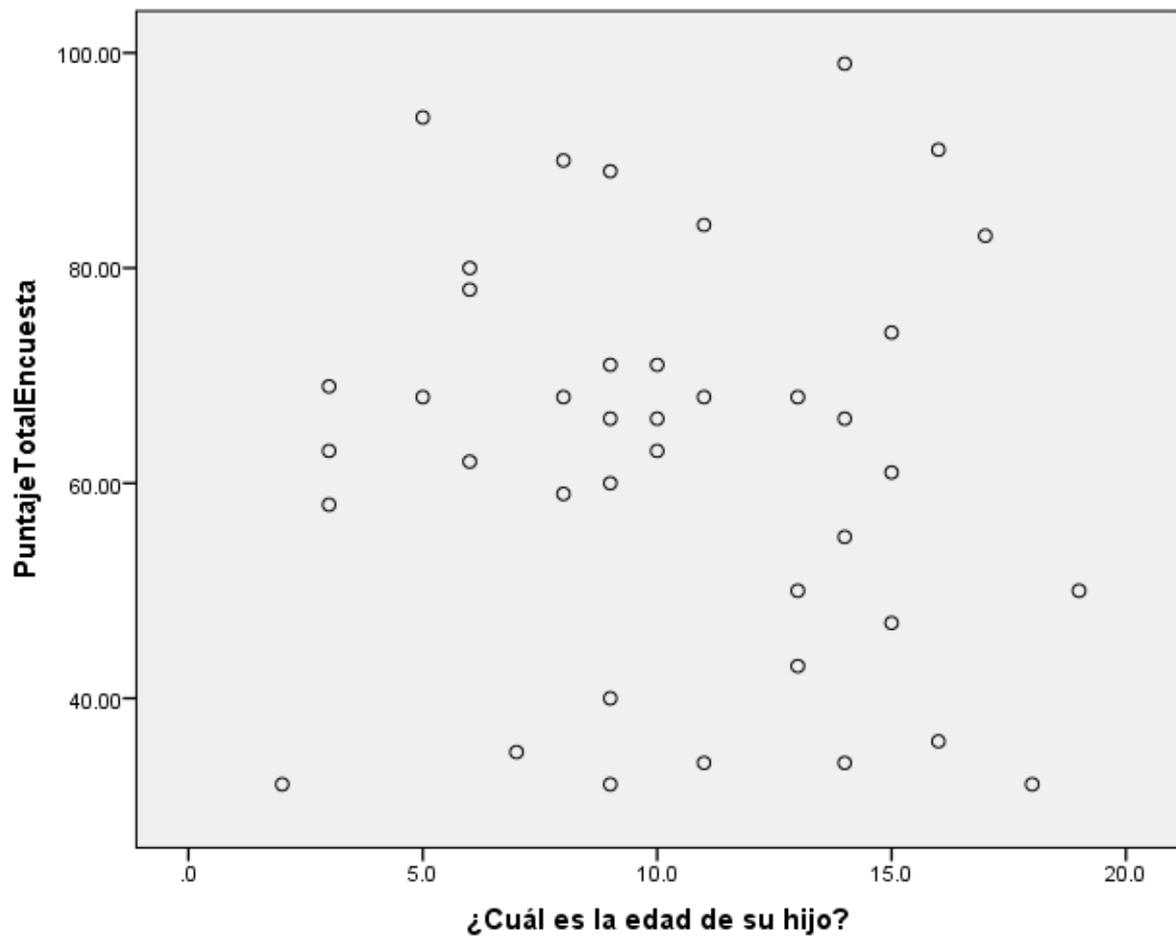


Figura 2. Diagrama de dispersión entre la edad del hijo de la persona encuestada (eje X), y del puntaje de la encuesta (eje Y).

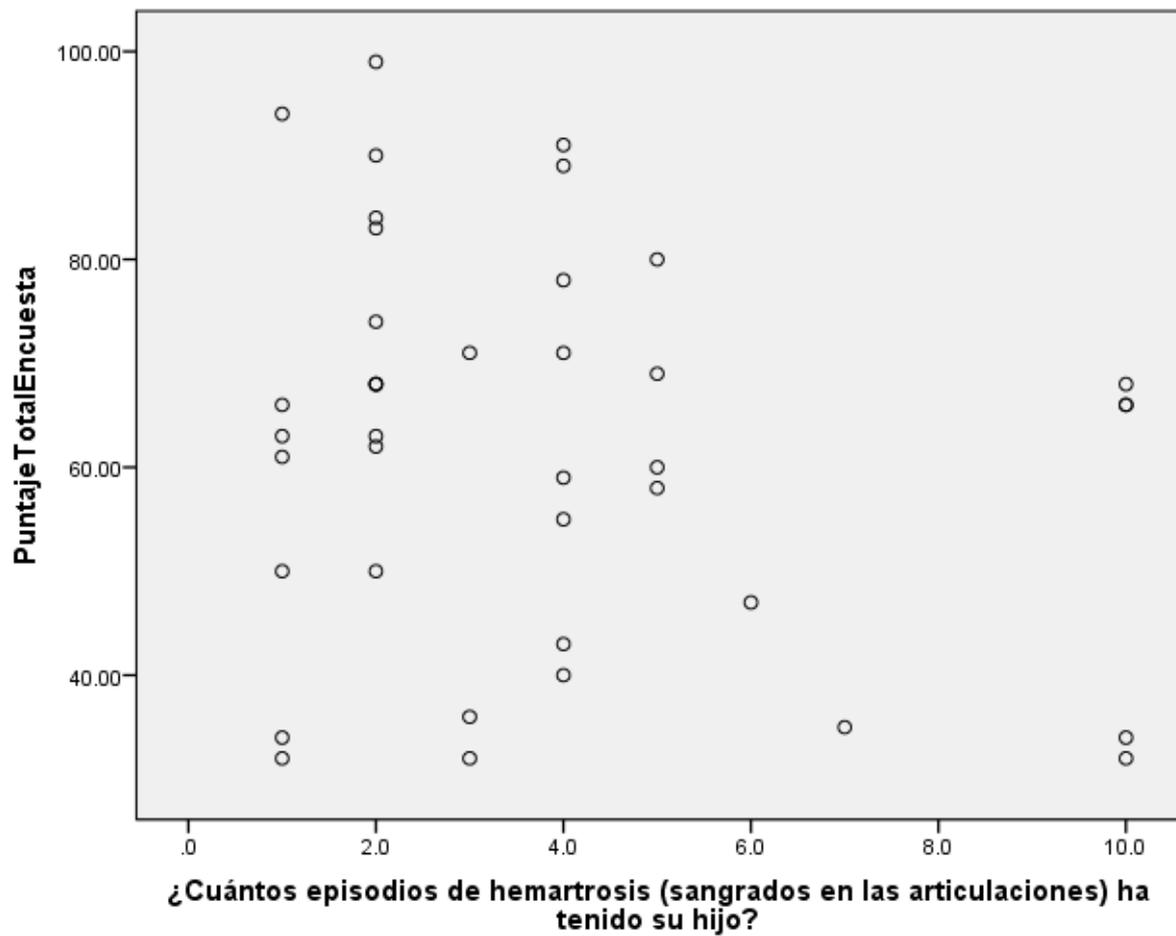


Figura 3. Diagrama de dispersión entre los episodios de hemartrosis del hijo de la persona encuestada (eje X), y del puntaje de la encuesta (eje Y).

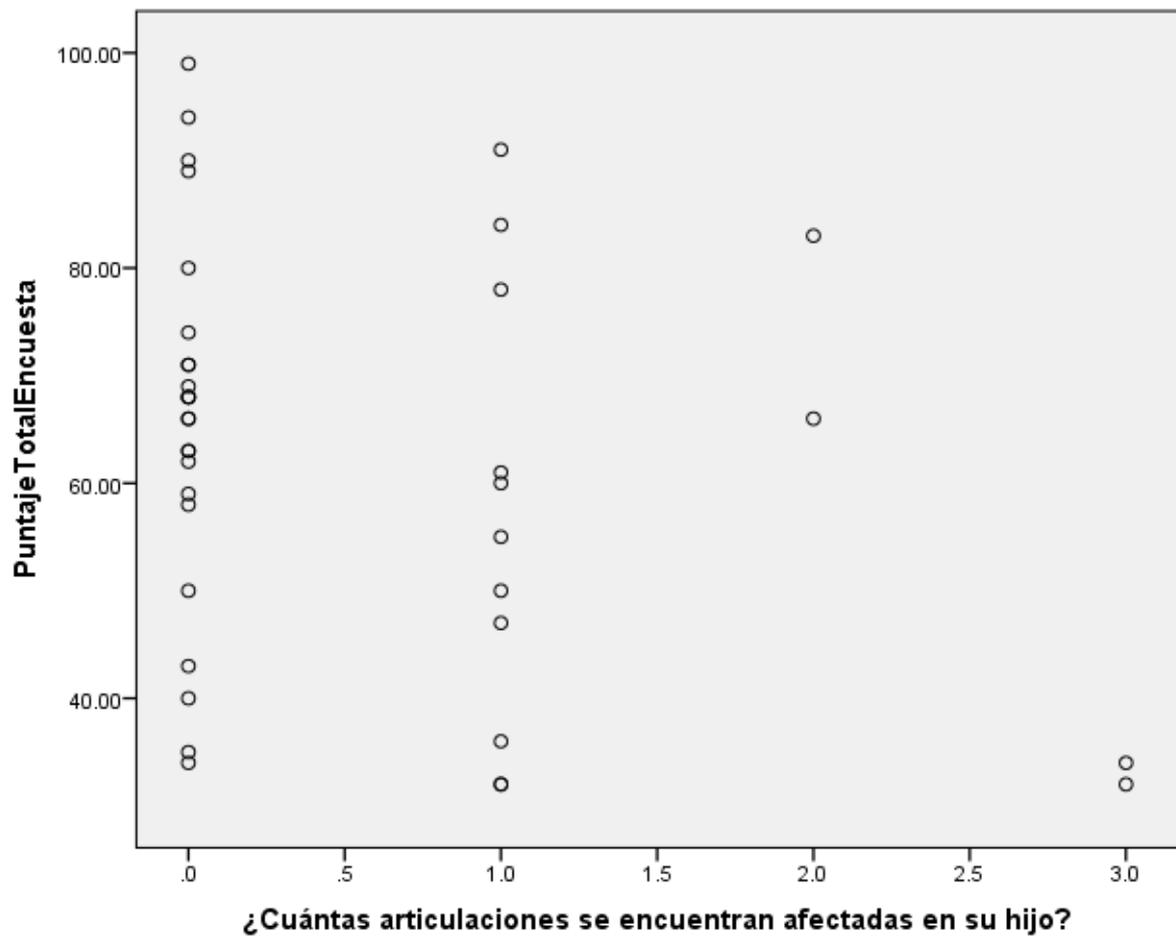


Figura 3. Diagrama de dispersión entre el número de articulaciones afectadas del hijo de la persona encuestada (eje X), y del puntaje de la encuesta (eje Y).

CAPITULO XII

BIBLIOGRAFIA

1.- Santagostino, E., Dougall, A, et al. WFH Guidelines for Management of Hemophilia, 3rd edition, Chapter 2: Comprehensive Care of Hemophilia. *Haemophilia*. 2020;00:1-158.

2.- López-Arroyo, JL., Pérez-Zúñiga, JM. et al. Consensus on hemophilia in Mexico. *Gaceta Medica de Mexico*. 2021;157(Supl)

3.- Miller, C. H., & Bean, C. J. (2021). Genetic causes of haemophilia in women and girls. *Haemophilia*, 27(2), e164-e179.

4.- López-Arroyo, J. L., Pérez-Zúñiga, J. M., Merino-Pasaye, L. E., Saavedra-González, A., Alcivar-Cedeño, L. M., Álvarez-Vera, J. L., ... & Alvarado Ibarra, M. (2021). Consenso de hemofilia en México. *Gaceta médica de México*, 157, S1-S37.

5.- Matsumoto, T., Shima, M., Takeyama, M., Yoshida, K., Tanaka, I., Sakurai, Y., ... & Yoshioka, A. (2006). The measurement of low levels of factor VIII or factor IX in hemophilia A and hemophilia B plasma by clot waveform analysis and thrombin generation assay. *Journal of thrombosis and haemostasis*, 4(2), 377-384.

6.- Castaman, G., & Linari, S. (2018). Prophylactic versus on-demand treatments for hemophilia: advantages and drawbacks. *Expert review of hematology*, 11(7), 567-576.

- 7.- Santagostino, E., Dougall, A., Jackson, M., Khair, K., Mohan, R., Chew, K., ... & Srivastava, A. (2020). Comprehensive care of hemophilia. *Srivastava A et al. Guidelines for the Management of Hemophilia 3rd edition [Internet]. Canada: WFH, 21-36.*
- 8.- Limperg, PF. et al. Health-related quality of life questionnaires in individuals with haemophilia: a systematic review of their measurement properties. *Haemophilia* (2017), 1-14
- 9.- von Mackensen, S., & Gringeri, A. (2014). Quality of life in hemophilia. *Textbook of hemophilia, 478-488.*
- 10.- Villarreal-Martínez, L. et al. How does comprehensive care impact life of pediatric patients with hemophilia? Results from a center in a developing country. *J. Pediatr Hematol Oncol*, volume 41, number 8, November 2019.
- 11.- Varni, JW. et al. The PedsQL™ Family Impact Module: Preliminary reliability and validity. *Health and Quality of life Outcomes* 2004, 2:55.
- 12.- Haverman, L. et al. Paediatric health-related quality of life: what is it and why should we measure it?. *Arch Dis Child* May 2017 Vol 102 No 5.
- 13.- Dover S. et al. Measuring the impact of hemophilia on families: Development of the Hemophilia Family Impact Tool (H-FIT). *Res Pract Thromb Haemost.* 2021;5:e12519.
- 14.- Manco-Johnson, M et al. Development and validation of a measure of disease-specific quality of life in young children with haemophilia. *Haemophilia.* vol. 10,1 (2004): 34-41.

15.- Limperg, P. F., Terwee, C. B., Young, N. L., Price, V. E., Gouw, S. C., Peters, M., ... & Haverman, L. (2017). Health-related quality of life questionnaires in individuals with haemophilia: a systematic review of their measurement properties. *Haemophilia*, 23(4), 497-510.

16.- CES Psicol vol.8 no.1 Medellín Jan./June 2015

Calidad de vida y hemofilia: Una revisión de la literatura
Quality of life and hemophilia: A literature review.

17.- Calidad de vida en una población con hemofilia: estudio de corte transversal en un centro de tratamiento de hemofilia
Quality of life in a population with haemophilia: a cross-sectional study from a single haemophilia treatment centre
author links open overlay panel
Alexandra Fuenmayor Castaño^a, Mauricio Jaramillo Restrepo^b, Fabio Salinas Durán.

18.- Rev Hematol Mex 2020; 21 (3) Evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud en adolescentes y adultos con hemofilia atendidos en una unidad de rehabilitación
Espinosa-Maldonado EG, Torres-González R, Gibraltar-Conde A.

19.- Arteaga-Rubiano, B., & García-Valencia, J. (2018). Calidad de vida en adultos con hemofilia afiliados a un programa de salud en Medellín, Colombia. *Iatreia*.

20.- Carcao, M., Zunino, L., Young, N. L., Dover, S., Bouskill, V., Hilliard, P., ... & Blanchette, V. S. (2020). Measuring the impact of changing from standard half-life (SHL) to extended half-life (EHL) FVIII prophylaxis on

health-related quality of life (HRQoL) in boys with moderate/severe haemophilia A: Lessons learned with the CHO-KLAT tool. *Haemophilia*, 26(1), 73-78. <https://doi.org/10.1111/hae.13905>

CAPITULO XIII

RESUMEN AUTOBIOGRAFICO

María Sthefany Zazueta Martínez.

Tesis “Impacto social en familias y/o cuidadores de pacientes con diagnóstico de Hemofilia A”.

Campo de estudio: Ciencias de la Salud.