La Hemofilia es una patología cuyo origen es genético y afecta a algunas de las proteínas de la sangre que controlan la coagulación, ocasionando que las personas que la padecen puedan sangrar más tiempo de lo normal y presentar hemorragias espontáneas en articulaciones, músculos u otras partes del cuerpo. Este trastorno hematológico no tiene cura y frecuentemente se detecta en los primeros meses de vida.

Según el “Informe del Sondeo Mundial 2021” de la Federación Mundial de Hemofilia, en Chile hay 1.909 personas que viven con esta patología y 1.654 personas más que viven con algún otro trastorno de la coagulación. Pese a que es una enfermedad compleja de llevar y que tiene un alto impacto en la calidad de vida de los pacientes, la investigación y los avances científicos han permitido desarrollar nuevas soluciones para su tratamiento.

Anuncio Patrocinado

“En Chile tenemos un excelente nivel de diagnóstico y también la posibilidad de tratar a todos los pacientes que padecen esta enfermedad. Con el ingreso de la hemofilia al GES se asegura diagnóstico dentro de los 15 días de la sospecha y el tratamiento de por vida.”, explicó la doctora Verónica Soto, directora del Programa Nacional de Hemofilia.

La hemofilia es una enfermedad crónica, pero existen tratamientos muy eficaces que permiten a quienes la padecen llevar una vida con normalidad. El procedimiento consiste en terapias que evitan el sangrado, ya sea a través de la administración del factor deficitario o de moléculas que facilitan la coagulación, para detener o evitar el sangrado. En Chile existe un programa ministerial que da cobertura al tratamiento para este tipo de pacientes.

En ese sentido, a pesar de que Chile es líder en el sistema integral de tratamientos para los pacientes con hemofilia, con un Plan Nacional de Hemofilia contemplado en el sistema GES, aún queda un camino muy desafiante por recorrer en cuanto a que los pacientes tengan acceso a terapias innovadoras y de primera línea.

La hemofilia, una enfermedad poco frecuente

El “Informe del Sondeo Mundial 2021” de la Federación Mundial de Hemofilia, indica que el 51% de quienes padecen hemofilia en Chile, tiene entre 19 y 44 años.

A Carlos Ávila (ingeniero, 30 años) le diagnosticaron hemofilia tipo A en torno al año de vida, a raíz de una caída que le generó una equimosis muy grande. Además, en su familia había antecedentes de esta patología, por lo que tenían noción de lo que era y significaba.

“El proceso de vivir con hemofilia tiene que ver con tomar conciencia de las cosas que uno puede y no puede hacer, y reconocerla como parte de tu vida. Cuando chico era distinto, porque se les avisaba a los profesores y profesoras y ellos tenían un excesivo cuidado, lo que hacía quedarme fuera de ciertas actividades”, comenta Carlos.

Ismael Espinosa, paciente y presidente de la Sociedad Chilena de la Hemofilia (Sochem), explica que el vivir con hemofilia “es un proceso gradual de acostumbramiento, primero a las inyecciones de factor VIII o IX, y luego adecuarse a los cuidados básicos como golpes y caídas. En la adolescencia, la relación con los pares y la independencia se vuelven más relevantes. Los padres aprenden a aplicar el medicamento y, posteriormente, el niño aprende a autoinfundirse, lo que le permite llevar una vida completamente normal. De esta manera, se entiende la hemofilia como una condición más que como una enfermedad”.

Carlos, complementa contando que ahora, siendo adulto, puede vivir una vida prácticamente normal. “Depende totalmente de uno, entendiendo qué cosas se pueden y no se pueden hacer. Porque si bien tienes una enfermedad poco frecuente, eres una persona igual que cualquiera, con una condición distinta que requiere ciertas precauciones”, finaliza.

Respecto del trabajo que está impulsando la Sochem, Ismael cuenta que sus principales esfuerzos están actualmente dirigidos hacia acortar la brecha de conocimiento entre la comunidad y el mundo científico y generar conocimiento mediante un área de investigación que están creando. “Otro aspecto muy relevante y de vital importancia para nosotros como corporación, es la constante vinculación con el Estado, profesionales de la salud y la industria farmacéutica, de manera de vigilar y generar una mejora continua en el tratamiento, su calidad y cantidad disponible, junto con los procesos administrativos ya sea de compra, licitación o distribución”, aseguró.

Además, agrega que “como Sociedad Chilena de Hemofilia, también estamos trabajando para impulsar el tratamiento de Von Willebrand y otras coagulopatías hermanas, siguiendo con los lineamientos dictados por la Federación Mundial de

Hemofilia, y poder garantizar que todos los pacientes con trastornos de coagulación tengan acceso a la atención médica y el apoyo que necesitan".

"Von Willebrand es una coagulopatía hermana de la hemofilia, pero que su tratamiento no está cubierto por el Programa Nacional de Hemofilia. Esto significa que los pacientes con Von Willebrand, especialmente aquellos con VW tipo III, se enfrentan a los mismos sangrados que una persona con hemofilia severa, pero sin acceso a los mismos recursos y apoyo", finaliza Ismael.

Hemofilia adquirida, otro tipo de trastorno a la coagulación

Si bien el 17 de abril se conmemora el Día Mundial de la Hemofilia de origen genético, existe otro tipo de trastorno a la coagulación que también produce cuadros de hemorragia y que se denomina hemofilia adquirida.

"La hemofilia adquirida es una enfermedad con un origen totalmente distinto a la hemofilia congénita. No es crónica, afecta a adultos casi sin excepción. En un 40% de los casos se desencadena en forma secundaria a una enfermedad de base, como una enfermedad autoinmune o cáncer. La forma idiopática, es decir, que carece de una enfermedad subyacente, es la más frecuente", explica la doctora Soto.

La especialista añade también que está dentro de las llamadas enfermedades autoinmunes, en las cuales el organismo gatilla la producción de un anticuerpo que lleva a la destrucción de algún elemento de nuestro organismo como puede ser una célula o una proteína. Se denomina hemofilia (a pesar de ser adquirida) porque coincide con que afecta al FVIII (principalmente) de la coagulación sanguínea, provocando entonces una enfermedad también hemorrágica.

Según la doctora, "la hemofilia adquirida es una enfermedad poco frecuente y además está subdiagnosticada debido a que muchas veces se da en el contexto de enfermedades graves y, al no existir la sospecha diagnóstica, el paciente muere sin diagnóstico o bien se recupera al mejorar la enfermedad de base que gatilló ésta. Se estima una frecuencia de 2 por cada millón de habitantes, mucho menos frecuente que la hemofilia congénita, que se presenta en un caso por cada 5000 nacidos vivos varones".

Sin embargo, es importante que sea reconocida dentro de las enfermedades poco frecuentes, por ejemplo, en la Ley Ricarte Soto, y que se pueda garantizar el acceso al diagnóstico y tratamiento oportuno, ya que tiene una carga muy elevada: el

costo de tratamiento es muy alto, la morbilidad y mortalidad del paciente también es alta y requiere de personal y centros especializados con experiencia en este tipo de tratamientos.

y tú, ¿qué opinas?