

Manifiesto

DESENMASCARA LA HEMOFILIA



sobi
rare strength

EN COLABORACION CON
NP-39620 (febrero 2025)
acERea
las Enfermedades Raras

 **fedhemo**
Federación Española de Hemofilia

 **feder**
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Manifiesto

La hemofilia es una enfermedad genética rara en la que la sangre no coagula adecuadamente debido a un déficit de uno de los factores de la coagulación. Las dos formas principales son la hemofilia A y B, dependiendo de si el factor afectado es el factor VIII o el IX, respectivamente. Ambos tipos cursan con síntomas similares¹.

¿Qué supone vivir con hemofilia?

Las personas con hemofilia carecen de una proteína de coagulación, de manera parcial o completa, por lo que tardan más de lo normal en detener un sangrado después de una lesión². Además, pueden presentar sangrados prolongados y espontáneos en diferentes partes del cuerpo, principalmente en las articulaciones y músculos, sin haber sufrido ninguna lesión, lo cual puede derivar en problemas de movilidad permanentes³.

En las personas con hemofilia que no tienen la prevención y el control de la enfermedad adecuados, las hemorragias en las articulaciones (conocidas como hemartrosis) se repiten, provocando un proceso degenerativo e irreversible de la articulación llamado artropatía hemofílica. La artropatía hemofílica es una de las complicaciones más frecuentes y que más afecta a la calidad de vida^{4,5}.

Cuando los sangrados se repiten dentro de una misma articulación, se produce un daño en su estructura que deriva en la destrucción del cartílago y cambios en la estructura del hueso. El daño causado por esta artropatía hemofílica viene acompañado por dolor, deformidades, pérdida de la funcionalidad y movilidad de las articulaciones y otras secuelas^{4,5}.

El 70-80% de las hemorragias en una persona con hemofilia tienen lugar en las articulaciones (hemartrosis), especialmente en rodillas, codos y tobillos^{6,7}. Según donde ocurran, algunas hemorragias se consideran graves, como las hemartrosis, las hemorragias en los músculos y en las mucosas (boca, nariz y tracto genitourinario), mientras que otras pueden llegar a comprometer la vida del paciente, como aquellas que se originan en el sistema nervioso central, el cuello, la garganta o el tracto gastrointestinal⁷.

Vivir con hemofilia implica enfrentarse a numerosos desafíos que afectan tanto a la salud física como emocional y a la vida social de los pacientes y sus familias. Por ello, con motivo del Día Mundial de la Hemofilia, a través de la campaña **“Desenmascara la Hemofilia”**, queremos contar a la sociedad qué es esta enfermedad, mostrando la realidad que hay detrás de vivir con ella cada día, y ayudar a comprender los retos y barreras a los que se enfrentan las personas afectadas por esta patología y sus familias.



EN COLABORACION CON

NP-39620 (febrero 2025)



las Enfermedades Raras



fedhemo

Federación Española de Hemofilia

feder

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Desenmascara la Hemofilia

Impacto psicológico

- Las personas con hemofilia presentan depresión y ansiedad con mayor frecuencia en comparación con personas sin hemofilia de edad similar⁸.

Impacto social y laboral

- El desempleo es más prevalente entre las personas con hemofilia que en las personas sin discapacidad debido a la limitación provocada por la enfermedad⁹.
- Las personas con hemofilia tienen menos probabilidades de estar empleadas en comparación con la población sin discapacidades. El 18% se ve obligada a trabajar a tiempo parcial, a ausentarse del trabajo, a estar desempleadas o a jubilarse, lo que provoca pérdidas para la sociedad, además del impacto en la propia persona^{9,10}.
- Asimismo, suelen sufrir aislamiento social, por las dificultades para participar en actividades sociales o deportivas¹¹.
- El 41% de las personas con hemofilia evitaron o dejaron de realizar determinadas actividades debido a su hemofilia según una encuesta mundial realizada a 950 personas con hemofilia en 11 países en 2023¹².
- 2 de cada 3 personas con hemofilia afirmaron que el daño/dolor articular es el síntoma que más les afecta a sus vidas, según una encuesta realizada a 50 personas con hemofilia¹³.

Impacto en mujeres y niñas

- El 16% de los pacientes con hemofilia A leve y el 23.7% con hemofilia B leve son mujeres¹⁴. También tienen hemorragias.

Impacto en la salud y en las articulaciones

- Los sangrados subclínicos causan daños articulares, incluso cuando la profilaxis previene los sangrados clínicamente evidentes^{15,16}.
- • El 53% de los adultos con hemofilia leve experimentan más de 2 o 3 sangrados al año¹⁷.
- • Las tasas de diagnóstico de artropatía en personas con hemofilia leve son 16 veces mayores en comparación con la población general¹⁸.
- • Un solo sangrado articular puede provocar daños irreversibles en las articulaciones^{16,19}.



'Desenmascara la Hemofilia': más salud articular para mejorar la vida de las personas con esta enfermedad rara

Aunque los objetivos terapéuticos de la hemofilia han evolucionado de simplemente prevenir una muerte temprana a disminuir los sangrados espontáneos y los problemas asociados a la enfermedad, las personas con esta enfermedad rara aún conviven con el dolor crónico y la discapacidad²⁰. Los avances recientes, que podrían normalizar la hemostasia, abren la posibilidad de alcanzar un estilo de vida sin complicaciones de la enfermedad²⁰.

Por todo ello, coincidiendo con el Día Mundial de la Hemofilia, este 17 de abril de 2025, la compañía biofarmacéutica especializada en enfermedades raras Sobi en colaboración con la Federación Española Hemofilia, FEDHEMO, y la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER, distribuimos este manifiesto con el fin de "desenmascarar" la realidad de las más de 3.000 personas afectadas por la hemofilia en España²¹ y aumentar la sensibilidad social para desenmascararla.

Porque es el momento de que el conjunto de la sociedad trabaje unido para mejorar la vida de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, incorporando los determinantes sociales de la salud y desenmascarando lo que supone convivir con una enfermedad rara.

En Sobi, compartimos este propósito y sumamos nuestro esfuerzo con el programa "acERca" para conocer el impacto integral de las patologías poco frecuentes como la hemofilia y buscar soluciones a los problemas de quienes las sufren.

Porque es el momento de "Desenmascarar la Hemofilia" para reducir el impacto psicológico, social y laboral y de mejorar la salud de las personas con hemofilia. **¡Haz tuyo este porqué y súmate a nuestra campaña!** Aquí te explicamos cómo: www.sobi.es.

NP-41073 (Abril de 2025)



EN COLABORACION CON
NP-39620 (febrero 2025)
acERca
las Enfermedades Raras



fedhemo
Federación Española de Hemofilia

feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Referencias

1. Understanding Haemophilia, The Haemophilia Society. Disponible en: https://haemophilia.org.uk/wp-content/uploads/2017/04/Understanding_haemophilia_WEB.pdf. Último acceso: marzo 2025.
2. Haemophilia. The Haemophilia Society. Disponible en: <https://haemophilia.org.uk/bleeding-disorders/haemophilia-a-and-b/>. Último acceso: marzo 2025
- 3.- About Bleeding Disorders. World Federation of Hemophilia. Disponible en: <https://wfh.org/about-bleeding-disorders/>. Último acceso: marzo 2025.
- 4.- Cuesta-Barriuso, R., Donoso-Úbeda, E., Meroño-Gallut, J., Ucero-Lozano, R., Pérez-Llanes, R. Hemophilic Arthropathy: Barriers to Early Diagnosis and Management. *J Blood Med.* 2022 Oct 17;13:589–601. doi: 10.2147/JBM.S343924. Último acceso: abril 2025.
- 5.- Programa para la atención integral al paciente con hemofilia. Sobi. 2021. Disponible en: <https://www.sobi.com/sites/default/files/2023-05/20210427-atencioninte-sobi.pdf>. Último acceso: abril 2025.
- 6- Caparrós Cánovas, S., Martínez Gamarra, C., Tapia Viñé, M., Bernabé Taboada, D., & Jiménez Yuste, V. (2018). EVALUACIÓN ECOGRÁFICA DEL HEMARTROS EN LA HEMOFILIA GRAVE CON TRATAMIENTO SUSTITUTIVO A DEMANDA. Seram. Recuperado a partir de <https://piper.espancio-seram.com/index.php/seram/article/view/655>. Último acceso: abril 2025.
- 7- Srivastava A, Santagostino E, Dougall A, Kitchen S, Sutherland M, Pipe SW, et al. WFH guidelines for the management of hemophilia, 3rd edition. *Haemophilia.* 2020;26(S6):1-158.
- 8- O'Hara J, Walsh S, Camp C, Mazza G, Carroll L, Hoxer C, Wilkinson L. The impact of severe haemophilia and the presence of target joints on health-related quality-of-life. *Health Qual Life Outcomes.* 2018 May 2;16:84. doi: 10.1186/s12955-018-0908-9.
9. Qvigstad C, Sørensen LQ, Tjønnfjord GE, Holme PA; Age-related DeVelopments ANd ComorbiditiEs in hemophilia Working Group. The association between unemployment and treatment among adults with hemophilia. *Res Pract Thromb Haemost.* 2024 Jul 14;8(5):102514. doi: 10.1016/j.rpth.2024.102514.
- 10.- World Federation of Hemophilia World Bleeding Disorders Registry 2022 data report. <https://www1.wfh.org/publications/files/pdf-2361.pdf> ; 2023. Último acceso: abril 2025.
- 11.- Miesbach W, O'Mahony B, Key NS, Makris M. How to discuss gene therapy for haemophilia? A patient and physician perspective. *Haemophilia.* 2019 Jul;25(4):545-557. doi: 10.1111/hae.13769.
- 12.- Sanofi. Haemophilia Life Stages And Changes Global Fact Sheet. 2023. Disponible en: <https://www.sanofi.com/assets/dotcom/content-app/articles/your-health/global-hemophilia-survey-captures-the-voice-of-patients-caregivers-and-providers/sanofi-1.pdf>. Último acceso en marzo 2025.
- 13.- Center for Biologics Evaluation and Research U.S Food and Drug Administration. 2016. Disponible en: <https://www.fda.gov/media/99237/download>. Último acceso marzo 2025.
- 14.- Miller CH, Bean CJ. Genetic causes of haemophilia in women and girls. *Haemophilia.* 2021;27(2):e164-e179. doi:10.1111/hae.14186
- 15.- Di Minno D, et al. Magnetic resonance imaging and ultrasound evaluation of 'healthy' joints in young subjects with severe haemophilia A. *Haemophilia* 2013;19(3):167–173.
- 16.- De la Corte-Rodríguez, et al. Clinical assessment and point of care ultrasonography: How to diagnose haemophilic sinovitis. *Haemophilia* 2022;28(1):138–144.
- 17- Chai-Adisaksopha C, et al. Non-severe haemophilia: Is it benign? – Insights from the PROBE study. *Haemophilia* 2021;27(Suppl 1):17–24.
- 18.- Osooli M, et al. Comparative burden of arthropathy in mild haemophilia: a register-based study in Sweden. *Haemophilia* 2017;23:e79–e86.
- 19- Gringeri A, et al. The burden of bleeding in haemophilia: is one bleed too many?.*Haemophilia* 2014;1:459–463.
- 20.- Skinner, M. W., Nugent, D., Wilton, P., O'Mahony, B., Dolan, G., O'Hara, J., & Berntorp, E. (2021). Achieving the unimaginable: Health equity in haemophilia. *Haemophilia,* 27(1), 1-10. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7891319/>
- 21.- FEDHEMO Tríptico 2023: FEDHEMO triptico 2023_web.pdf - Google Drive (Último acceso, abril de 2025)



sobi
rare strength

EN COLABORACION CON
NP-39620 (febrero 2025)
acERea
las Enfermedades Raras



fedhemo
Federación Española de Hemofilia

feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS