

## INTERVENCIÓN PSICOLÓGICA EN LA HEMOFILIA

**Felipe Hurtado Murillo (\*)**

**Felix Prieto García (\*\*)**

(\*) Licenciado en Psicología y Diplomado en Enfermería

(\*\*) Doctor en Medicina y Cirugía. Jefe de la Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal

### RESUMEN

*La hemofilia, es una enfermedad congénita debida a un gen mutante ligado al cromosoma X y, caracterizada por déficit o anomalía funcional bien del Factor VIII:C o IX: C de la coagulación de la sangre (hemofilia A o B).*

*A medida que se ha organizado y consolidado el cuidado y tratamiento del paciente afecto de hemofilia, la atención se ha dirigido hacia la elaboración de programas de intervención psicológica debido a las características asociadas a esta enfermedad, cronicidad, dependencia farmacológica, familiar y social, alteraciones emocionales y estigmas asociados.*

*La intervención psicológica es posible desde el nacimiento, fomentando patrones de actuación familiar con lo que se reducen alteraciones emocionales y se evitan los problemas de sobreprotección o de protección insuficiente que se podrían producir. Otro aspecto positivo de la intervención psicológica y que ha sido confirmado por diferentes investigaciones, se refiere a una importante reducción en el uso de concentrados de los factores de coagulación y como consecuencia un menor coste económico en el tratamiento de la enfermedad.*

**Palabras clave:** *Hemofilia, gen mutante, cromosoma X, intervención psicológica.*

## SUMMARY

*Haemophilia, is a congenital disease due to a mutant gene located on the X chromosome and, distinguished by deficit or abnormality functional either the Factor VIII: C or the Factor: C of the blood coagulation (haemophilia A or B).*

*Once the care and treatment of the affected patient became organized and consolidated, the attention have been focused on the elaboration of programmes of psychological intervention, due to the associated characteristics at this disease: chronicity, pharmacological dependence, familiar and social dependence, emotional alterations and associated stigmas.*

*The psychological intervention is possible since the birth, encouraging pathways of familiar action to reduce emotional alterations and to avoid the problems of overprotection or insufficient protection that should appear. Other positive aspect of the psychological intervention which have been confirmed by different investigations, refers to an important reduction in the use of concentrated of coagulation factors and as a consequence a lower economical cost in the treatment of the disease.*

**Key words:** *Haemophilia, mutant gene, X chromosome, psychological intervention.*

## 1. INTRODUCCION

Se trata de una enfermedad congénita, debida a un gen mutante ligado al cromosoma X (figuras 1 y 2) y caracterizada por déficit o anomalía funcional bien del Factor VIII:C o IX: C de la coagulación de la sangre (Hemofilia A o B). Su componente clínico fundamental es la facilidad para las hemorragias, destacando por sus consecuencias y secuelas las intraarticulares, hematomas musculares y hemorragias cerebrales.

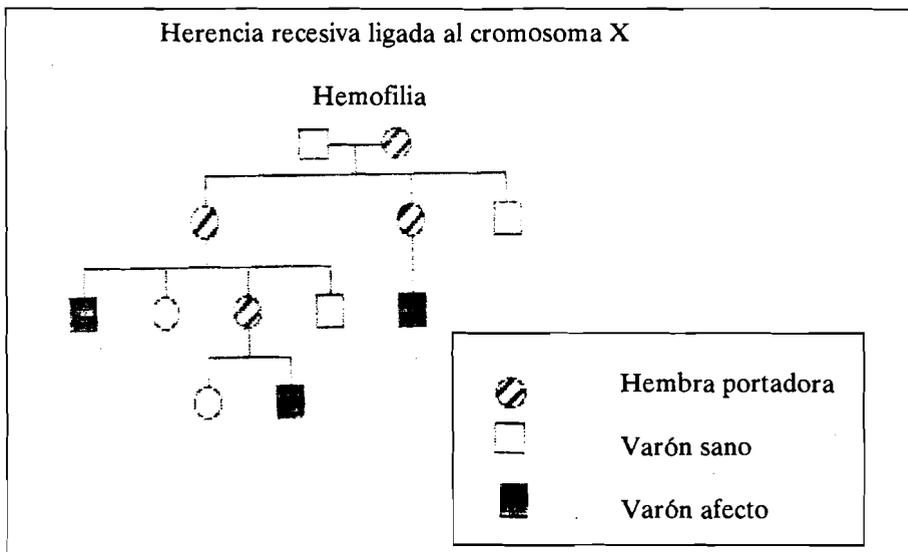
### Características de la herencia recesiva ligada al cromosoma X

Los genes ligados al cromosoma X en el varón están presentes en sólo una dosis única sin ningún alelo en el varón, de aquí que el trastorno recesivo venga expresado con sólo un gen mutante único. La probabilidad de que una hembra tenga un par de tales genes recesivos ligados al cromosoma X y expresen el mismo trastorno en el varón es muy pequeña. Sus características son:

a) Con raras excepciones sólo están afectos los varones y la transmisión se efectúa a través de hembras heterocigotas no afectadas, portadoras.

b) No existe transmisión de varón a varón. Sólo si el padre afecto engendra con una portadora, puede tener un varón afecto y también hembras afectas.

**FIGURA 1.- Arbol familiar explicativo de la forma típica de herencia de las enfermedades ligadas al cromosoma X, caso de la hemofilia.**



## 2. INTERVENCION PSICOLOGICA

Dentro del área sanitaria, tiene especial importancia la intervención del psicólogo por las características de esta enfermedad. De su intervención se derivan limitaciones importantes del gasto económico, además de la prevención de alteraciones de la personalidad en este tipo de pacientes (Aznar y cols, 1986). En la actualidad, y desde la aparición del SIDA, ante la posibilidad de transmisión de este virus a través de plasmas contaminados, este aspecto se hace más necesario por los efectos y tensiones emocionales que esta patología genera. En este sentido, la acción del psicólogo es de especial importancia para el adecuado desarrollo de la personalidad del paciente hemofílico, así como para el correcto funcionamiento de las Unidades de Hemofilia. El paciente tiene un conocimiento precoz de los problemas derivados de su enfermedad, siendo de conocimiento general la importancia que tienen los primeros años de la vida del individuo para el desarrollo

de la personalidad. Por otra parte, se sabe por la experiencia clínica que se produce un incremento de la frecuencia hemorrágica cuando existen problemas de personalidad en el paciente.

## **2.1. Justificación de la intervención psicológica**

A medida que se ha organizado y consolidado el cuidado y el tratamiento de la hemofilia, la atención se ha dirigido hacia la elaboración de programas psicológicos. Estos programas constituyen subsistemas organizados para aplicar a los problemas mentales y emocionales a largo plazo, así como a la adaptación de los hemofílicos (Handford y cols, 1984).

En una revisión de los trabajos que se remontan a 1964, encontramos pioneros como David P. Agle y Ake Mattson (1968) que escribieron sobre la "Atención psiquiátrica y social de pacientes con enfermedad hereditaria o hemorragia". Ellos señalaron entonces, que durante muchos años, los médicos habían reconocido un grupo de enfermedades psicofisiológicas, en las que parecía que los factores emocionales jugaban un papel importante en la etiología y producción de exacerbaciones. Se reconoció que un conocimiento de los factores psicológicos era de gran importancia para el tratamiento satisfactorio. Siendo la hemofilia y otras coagulopatías crónicas ejemplos típicos de tales enfermedades psicofisiológicas.

Como parte de la atención general, aparte del tratamiento médico, se deben de dirigir esfuerzos a conseguir una adaptación mental satisfactoria del enfermo, tanto a las tensiones específicas producidas por la enfermedad, como a la situación total de la vida del paciente. La conclusión de estos apuntes pioneros fue que "un conocimiento de los factores psicológicos implicados en esta enfermedad, a menudo puede dar como resultado del cambio de un efecto potencialmente destructor a uno constructivo". En el mismo sentido informaron otros investigadores a lo largo de los años (Gross y Mattsson, 1966; Behar y Spencer, 1969; Garlinghouse y Sharpe, 1968). Otros estudios, en particular los de Steinhausem (1975,1976), confirmaron que, tanto en los hemofílicos adultos como en los niños, hay pruebas importantes de tensión emocional que se presenta en forma de trastornos psicológicos, así como en otros factores sociales como timidez y disminución de los sentimientos de masculinidad y sociabilidad. Handford y cols. (1980) han observado que la reducción en el uso de concentrados de los factores de coagulación tiene una significativa correlación con la intervención psicológica.

La intervención psicológica, es posible desde el nacimiento, reduciendo así la ansiedad y proporcionando asistencia a los problemas en las relaciones familiares (Aznar y Hurtado, 1986). Los indicios de sobreprotección o protección insuficiente

pueden detectarse muy pronto y tratarlos dentro del programa psicológico; reduciendo así los niveles de ansiedad y fomentando patrones de actuación dentro del contexto familiar.

Se han identificado tres clases de trastornos mentales en los pacientes hemofílicos. Uno es la *depresión mayor* y la *depresión crónica reactiva*, que aparece como resultado directo de la reacción emocional a las limitaciones de la enfermedad. Por otro lado, se dispone cada vez de más pruebas de que la *psicosis maniaco-depresiva* tiene un componente genético de naturaleza ligada al sexo, por lo que no es infrecuente, si la madre portadora ha tenido este trastorno, encontrar que se presenta en la descendencia hemofílica. Un tercer grupo de pacientes pueden mostrar diversas formas de *síndromes cerebrales orgánicos*. Además hay un gran grupo de pacientes que abusan de los medicamentos, ya sean relacionados con la depresión crónica, con el dolor crónico o con ambos, produciéndose adicción.

## 2.2. Modelo de intervención. Programa psicoterapéutico

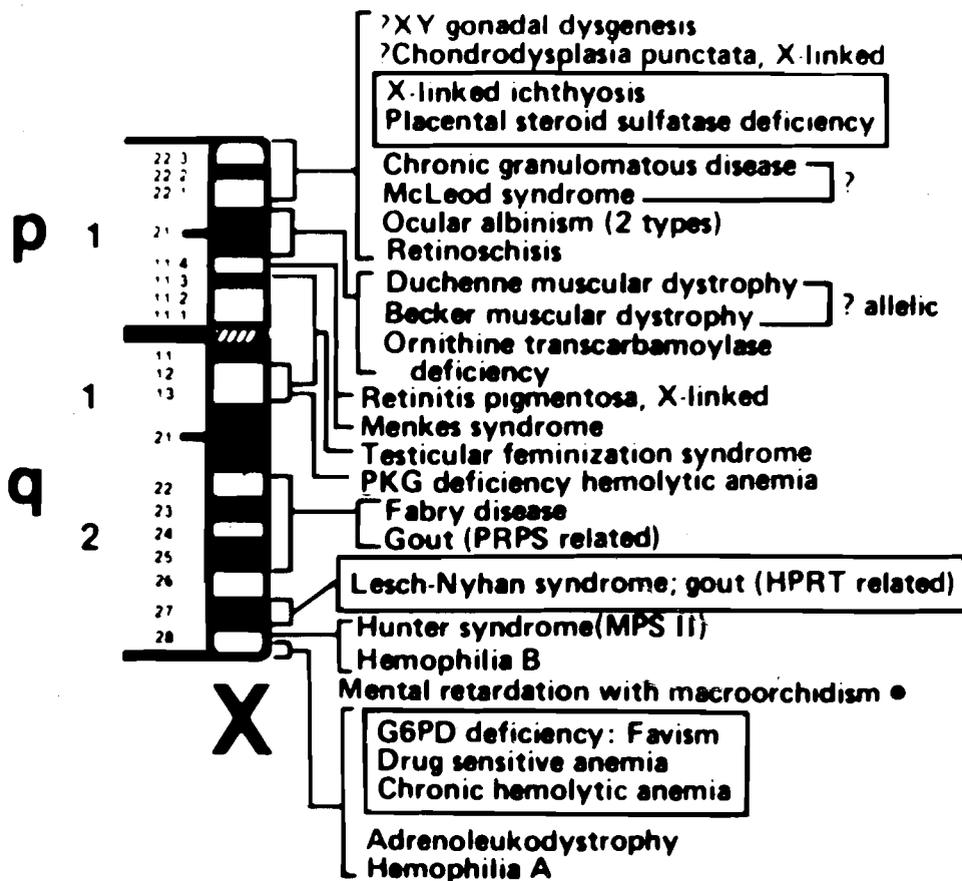
### A. Proceso de evaluación

- \* Identificar las conductas que integran el problema.
- \* Establecer los objetivos de la intervención.
- \* Selección de técnicas terapéuticas más apropiadas a cada caso.
- \* Valorar resultados de la intervención.

### B. Técnicas de intervención

- \* Terapia educativa.
- \* Terapia para la reducción de la Ansiedad y el Estrés.
- \* Terapia adecuada para el tratamiento de las Neurosis (Fobias, obsesiones, miedo a los síntomas).
- \* Terapia cognitiva de la depresión.
- \* Tratamiento de los excesos o déficits conductuales.
- \* Habilidades sociales.
- \* Entrenamiento en asertividad.
- \* Entrenamiento en identificación y resolución de problemas.
- \* Técnicas de autocontrol.
- \* Entrenamiento en estrategia de afrontamiento a la seropositividad al VIH.
- \* Terapia de pareja y sexual.
- \* Tratamiento de las alteraciones de la conducta, de las emociones y de la personalidad en general.

**FIGURA 2.-** Ideograma de bandas del cromosoma X. Localización conocida de los genes responsables de la producción de la enfermedad hemofílica, tanto en su forma A como en la B.



### 3. CONCLUSION

Dentro de un tratamiento integral de estos pacientes se encuentra la intervención psicológica, ya que aparte de los problemas propios de la enfermedad, tienen una serie de desórdenes psicofisiológicos, en los que los factores emocionales son importantes en la etiología y producción de exacerbaciones (Hurtado, 1987).

#### 4. BIBLIOGRAFIA

- AGLE, D.P. y MATTSSON, A. (1968): Psychiatric and social care of patients with hereditary hemorrhagic disease. *Mod. Treat.* **5**, 11-124.
- AZNAR, J.A. y HURTADO, F. (1986): Papel actual de la enfermería en el cuidado de la hemofilia y análisis estadísticos del consumo de unidades de factor en el período comprendido entre 1981 y 1985. **III Jornadas Nacionales de Hematología y Hemoterapia para Enfermería**. Valencia. pág. 311-320.
- AZNAR, J.A.; PEIRO, A. y HURTADO, F. (1986): Unidad de hemofilia. **III Jornadas Nacionales de Hematología y Hemoterapia para Enfermería**. Valencia. pág. 301-306.
- BEHAR, L. y SPENCER, R.F. (1969): Relationship between psychosocial adjustment and perception of maternal attitudes. *J. Abn. Psychol.* **74**, 471-473.
- GARLÑINGHOUSE, J. y SHARP, L.J. (1968): The hemophilic child's self-concept and family stress in relation to bleeding episodes. *Nurs. Res.* **17**, 32-37.
- GROSS, S. y MATTSSON, A. (1966): Adaptational and defensive behavior in young hemophilioacs and their parents. *Am. J. Psychiat.*, **122**, 1349-1356.
- HANDFORD, H.A. ; CHARNEY, D. y ACKERMAN, L. (1980): The effect of psychiatric intervention on anti-hemophilic factor concentrate use. *Am. J. Psychiatr.* **137**, 1254-1256.
- HANDFORD, H.A. y STRICKLER, M.D. (1984): Programas psicosociales. En M.W. Hilgartner. **Hemofilia en el niño y en el adulto**. Barcelona. Espaxs. pág. 295-308.
- HURTADO, F. (1987): SIDA: Soporte psicológico. La enfermería como miembro activo. **IV Jornadas Nacionales de Hematología y Hemoterapia para Enfermería**. Zaragoza. pág. 411-418.
- STEINHAUSEN, H.C. (1975): A psychological investigation in adult hemophiliacs. *J. Psychosom. Res.*, **19**, 295-302.
- STEINHAUSEN, H.C. (1976): Hemophilia: A psychological study in chronic disease in juveniles. *J. Psychosom. Res.*, **20**, 461-467.