

# Experiencia de una cohorte de personas con hemofilia severa y sus cuidadores en Argentina.



ARTÍCULO ORIGINAL

HEMATOLOGÍA  
Volumen 30 n° 1: 16-26  
Enero - Abril 2026

Experience of people with severe hemophilia and their caregivers in Argentina.

Baques, A<sup>1</sup>; Riccheri, C<sup>2</sup>; Williams, MV<sup>3</sup>; La Mura, C<sup>3</sup>; Perez, I<sup>3</sup>.

<sup>1</sup> Departamento de Hematología, Hospital Cesar Milstein, Buenos Aires, Argentina.

<sup>2</sup> División Hematología y Oncología Pediátrica, Departamento de Pediatría, Hospital Nacional Alejandro Posadas, Buenos Aires, Argentina.

<sup>3</sup> Pfizer Argentina. Buenos Aires, Argentina.

mccriccheri@gmail.com

Fecha recepción: 6/3/2026  
Fecha aprobación: 29/4/2026

**Palabras claves:** resultados informados por los pacientes, adherencia, calidad de vida, hemofilia, datos del mundo real.

**Keywords:** patient-reported outcomes, adherence, quality of life, hemophilia, real-world data.

## Resumen

**Introducción.** La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario que impacta significativamente la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores.

**Métodos.** Este estudio evaluó la experiencia de personas con hemofilia y sus cuidadores en Argentina mediante una encuesta en línea y un encuentro presencial. Se incluyeron 12 participantes (7 pacientes y 5 cuidadores), abarcando diferentes regiones del país. Se analizaron aspectos como diagnóstico, acceso al tratamiento, adherencia terapéutica, impacto emocional y calidad de vida. **Resultados.** Se identificaron demoras en el diagnóstico, barreras en el acceso a la medicación y dificultades en la adherencia al tratamiento, afectadas por la carga terapéutica y la falta de información sobre nuevas opciones terapéuticas. Un tercio de los participantes reportó dolor frecuente y episodios hemorrágicos recurrentes. A pesar de la aceptación general del tratamiento, se identificaron desafíos en la toma de decisiones compartidas y en el apoyo emocional disponible.

**Discusión.** Estos hallazgos subrayan la necesidad de

mejorar la educación médica, optimizar el acceso a la medicación y terapias innovadoras y fortalecer el apoyo psicológico y social para las personas con hemofilia en Argentina.

## Abstract

**Introduction.** Hemophilia is a hereditary bleeding disorder that significantly affects the quality of life of patients and their caregivers. **Methods.** This study assessed the experiences of people with hemophilia and their caregivers in Argentina through an online survey and a face-to-face discussion. A total of 12 participants (7 patients and 5 caregivers) from different regions of the country were included. Key aspects such as diagnosis, treatment access, therapy adherence, emotional impact, and quality of life were analyzed. **Results.** Delays in diagnosis were identified, as well as barriers to medication access, and challenges in treatment adherence, influenced by treatment burden and lack of information on new therapies. One-third of participants reported frequent pain and recurrent bleeding episodes. Despite

overall treatment acceptance, issues were identified regarding shared decision-making and the availability of emotional support. **Discussion.** These findings highlight the need to improve medical education, optimize medication access, and strengthen psychological and social support for people with hemophilia in Argentina.

### Introducción

La hemofilia es un trastorno hemorrágico caracterizado por la deficiencia de los factores de coagulación VIII (hemofilia A) o IX (hemofilia B), lo que conduce a una incapacidad para realizar una hemostasia adecuada<sup>(1)</sup>. Se trata de dos cuadros de origen genético, recesivo ligado al cromosoma X, en los que existen mutaciones en los genes *F8* y *F9*, respectivamente<sup>(1)</sup>. Estimaciones actuales de la prevalencia de esta condición indican que afectaría (para todos los niveles de gravedad) a aproximadamente 3-4 de cada 10,000 nacidos vivos en todo el mundo; para hemofilia A la prevalencia sería de 2.5 cada 10,000 y para hemofilia B (un 20% de los casos), de 0.5 cada 10,000 nacimientos<sup>(2)</sup>. Las manifestaciones clínicas incluyen hemorragias espontáneas o prolongadas, especialmente en articulaciones y músculos, lo que puede resultar en artropatía hemofílica, discapacidad física y hemorragia en el sistema nervioso central<sup>(1)</sup>.

El tratamiento estándar para la hemofilia consiste en la administración intravenosa de concentrados de factor de coagulación, ya sea en respuesta a episodios hemorrágicos (tratamiento a demanda) o de manera regular para prevenir sangrados (profilaxis)<sup>(3)</sup>. La profilaxis ha demostrado ser eficaz en la reducción de hemorragias y en la prevención de daños articulares, y significativamente superior al tratamiento a demanda; sin embargo, persiste una necesidad no satisfecha en el control de los sangrados, dado que estas terapias no logran evitarlos en su totalidad<sup>(4)</sup>. En niños con hemofilia A o B grave, se considera actualmente que la profilaxis representa una recomendación grado 1A, debido a que existe evidencia fuerte de ensayos clínicos controlados y estudios observacionales sobre sus beneficios<sup>(5)</sup>. Sin embargo, este régimen terapéutico (además de los efectos de la enfermedad en sí misma) impone una carga significativa al paciente y un impacto sobre su calidad de vida, en gran medida debido a la frecuencia de las infusiones; también la aparición de complicaciones, como el desarrollo de inhibidores, que se asocian con mayor morbilidad

ad, puede afectar significativamente la vida diaria de los pacientes y sus cuidadores<sup>(6,7)</sup>. Adicionalmente, al aumentar la expectativa de vida de los pacientes, más llegan a la vida adulta y se han comenzado a identificar problemas de salud emergentes posiblemente relacionados con la enfermedad y sus terapias (o alternativamente, por el manejo subóptimo de la patología de manera crónica)<sup>(8)</sup>.

La adherencia al tratamiento es crucial para garantizar la eficacia de la profilaxis y mejorar la calidad de vida de las personas, y el enfoque a tomar debe ser personalizado para cada caso en particular<sup>(9,10)</sup>. No obstante, diversos factores pueden influir negativamente en la adherencia, incluyendo la percepción de la enfermedad, la complejidad del régimen terapéutico y el apoyo social y del sistema de salud<sup>(11)</sup>. La falta de adherencia puede conducir a un aumento en la frecuencia de hemorragias, mayor riesgo de artropatía y una disminución en la calidad de vida<sup>(12)</sup>. La tasa de no adherencia terapéutica es probablemente alta, con estudios estadounidenses que indican que puede ser incluso >40%<sup>(13)</sup>.

En Argentina, la atención de personas con hemofilia se centra en unidades especializadas que brindan un enfoque multidisciplinario para el manejo de la enfermedad<sup>(14)</sup>. Se han publicado diversos estudios nacionales sobre la eficacia de las terapias para hemofilia en el contexto local, y sobre el genotipo de varios pacientes identificados<sup>(15-18)</sup>.

A pesar de los conocimientos que existen sobre la eficacia de estas intervenciones, la evaluación de la experiencia de los pacientes y cuidadores es fundamental para identificar áreas de mejora en la atención y desarrollar estrategias que optimicen los resultados clínicos y la calidad de vida, así como para comprender si la aparición de terapias diferentes pudiera modificar los resultados. El objetivo del presente estudio fue evaluar las opiniones de pacientes con hemofilia o sus cuidadores sobre su experiencia con la enfermedad y los tratamientos actualmente disponibles en el país.

### Materiales y métodos

Se realizaron una encuesta en línea y un encuentro presencial de discusión que incluyeron a personas argentinas con hemofilia o sus cuidadores, con el objetivo de evaluar su experiencia con la enfermedad y diversos aspectos del mundo real relacionados con el diagnóstico y el acceso al tratamiento. Se

reclutaron pacientes y familias de distintas partes del país. No se aplicaron criterios de exclusión en cuanto a la edad al momento del diagnóstico ni a la etiología.

Los cuestionarios fueron completados de manera autónoma y las respuestas fueron anónimas. Los procedimientos de diagnóstico, el tratamiento de la enfermedad y el seguimiento reflejaron la práctica clínica actual. Debido a la naturaleza observacional del estudio, no se realizaron cálculos de tamaño muestral; se utilizaron preguntas abiertas, de opción múltiple y escalas tipo Likert, y los datos fueron analizados mediante estadísticas descriptivas.

Los datos recopilados durante la encuesta incluyen: grupo etario del paciente, lugar de origen, tipo de hemofilia, tipo de tratamiento recibido, cobertura de salud, tiempo hasta el diagnóstico, especialistas consultados hasta el diagnóstico, dificultades durante el recorrido de la enfermedad, impacto emocional de la hemofilia, interferencia con la vida, frecuencia de dolor sufrido, selección del tratamiento, participación del paciente en las decisiones, información recibida y buscada por el paciente, conformidad con el tratamiento, lugar y persona de aplicación de la terapia, adherencia terapéutica, dificultades de acceso y apoyo emocional disponible.

## Resultados

### Encuesta

El cuestionario fue respondido por 12 personas: 5 cuidadores y 7 pacientes. Los pacientes tenían entre 31 y 49 años, mientras que los cuidadores lo eran de pacientes de 11-15 años (3 casos), de 6-10 años (1 caso) y de 16-18 años (1 caso). Dos pacientes eran de la Ciudad de Buenos Aires, 4 eran del Gran Buenos Aires y,

los restantes, de otras provincias del país: 1 de Salta, 1 de Río Negro, 1 de Córdoba, 1 de Tierra del Fuego, 1 de Tucumán y 1 de Formosa. El tipo de patología y las terapias recibidas se describen en la Tabla 1. En la mayoría de los casos el diagnóstico se demoró más de 6 meses desde el primer signo o síntoma, sin diferencias claras entre pacientes habitantes del AMBA (Área Metropolitana de Buenos Aires, abarcando la Ciudad Autónoma de Buenos Aires y el Gran Buenos Aires) y aquéllos en las provincias (Figura 1). Hasta lograr el diagnóstico, los pacientes consultaron médicos de diversas especialidades, incluidos hematólogos (11 casos), pediatras (6 casos), hemato-oncólogos (1 caso), traumatólogos (2 casos) y clínicos generalistas (1 caso). Algunos pacientes consultaron a diversos especialistas antes del diagnóstico.

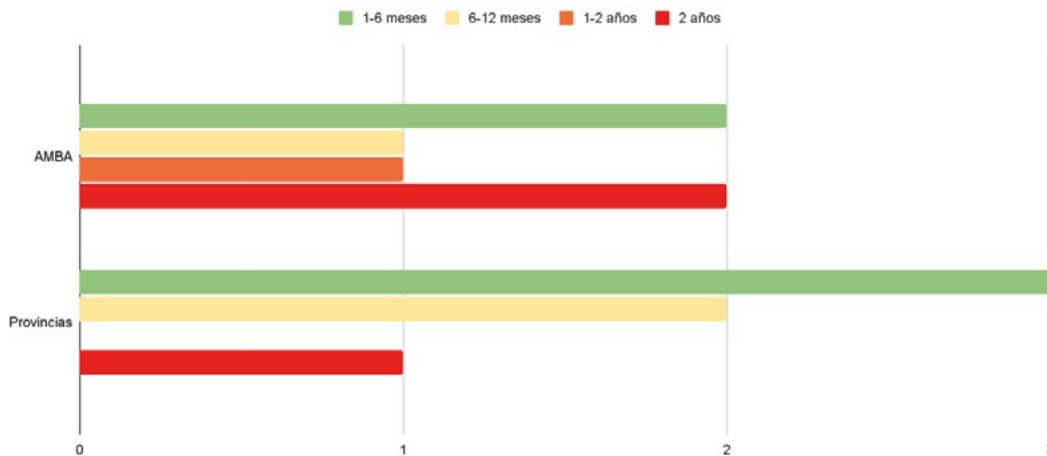
Los pacientes fueron consultados sobre las etapas de la enfermedad que consideraron más dificultosas, las respuestas fueron plasmadas en la Figura 2. La mayoría de los consultados informó dificultades intermedias o altas en la derivación al especialista y el diagnóstico, y el acceso al tratamiento y las terapias de sostén, mientras que la toma de decisiones sobre el tratamiento fue en general clasificada como de dificultad baja o muy baja. La mayoría de los participantes informaron que siempre o casi siempre sentían preocupación sobre el tratamiento, sobre la salud en el futuro y sobre la próxima hemorragia (Figura 3). Un tercio o más de los pacientes o cuidadores informaron interferencia frecuente o muy frecuente de la enfermedad y su tratamiento sobre su vida en cuanto a su vida social y actividades diarias, además de la carga mental de la enfermedad, la frustración y el cansancio que provoca por tratarse de una enfermedad crónica (Figura 4).

**Tabla 1.** Características de los pacientes y cuidadores incluidos.

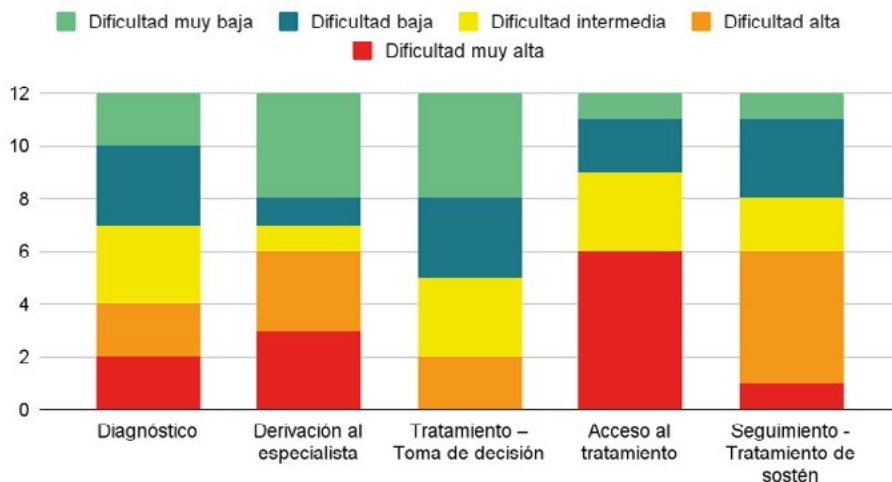
	Hemofilia A sin inhibidores	Hemofilia A con inhibidores	Hemofilia B sin inhibidores
Número de pacientes	10	1	1
Esquema de tratamiento actual	A demanda* (n=2) Profilaxis regular (n=8)	A demanda* (n=1)	Profilaxis regular (n=1)
Tipo de tratamiento actual	Factor plasmático (n=2) Factor recombinante (n=6) Factor de vida media extendida (n=2)	Factor recombinante (n=1)	Factor recombinante de acción extendida (n=1)
Cobertura	Pública/PAMI (n=4) Obra social Provincial (n=4) Privada (prepaga) (n=2)	Pública/PAMI (n=1)	Obra social provincial (n=1)

\*Frente a sangrados o traumatismos.

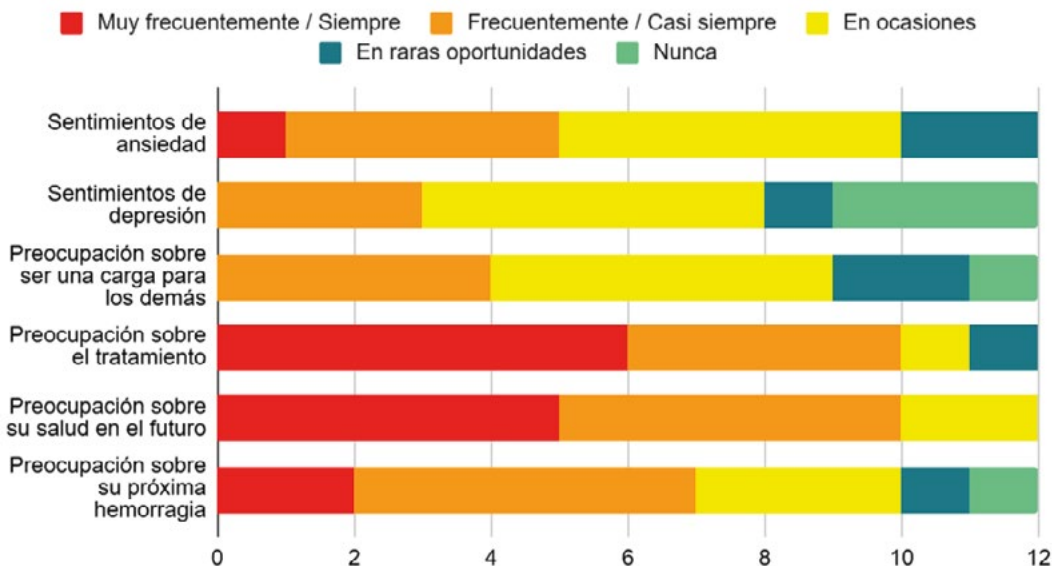
**Figura 1.** Tiempo transcurrido desde el primer síntoma hasta establecerse el diagnóstico de hemofilia, por ubicación. AMBA: Área Metropolitana de Buenos Aires.

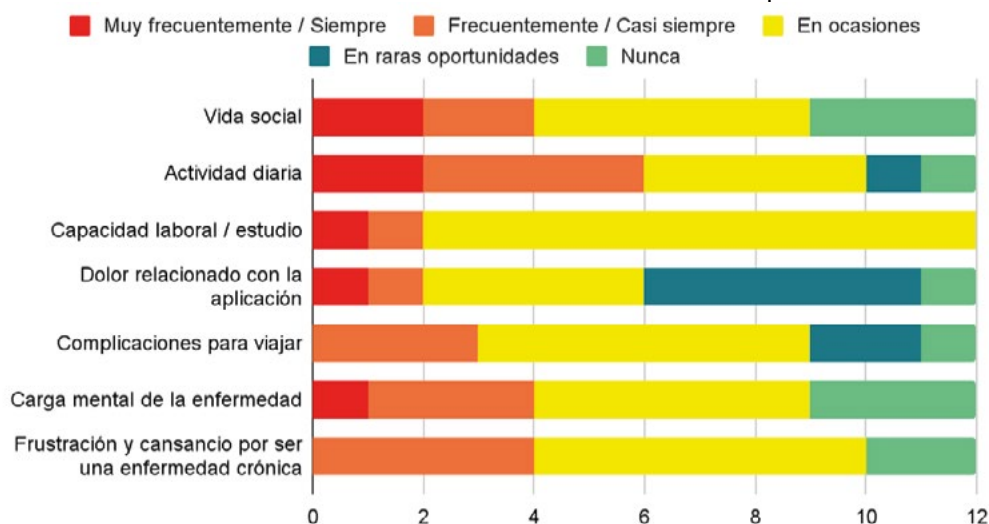


**Figura 2.** Nivel de dificultades experimentadas durante las distintas etapas de la enfermedad.



**Figura 3.** Dominios de impacto emocional de la hemofilia.



**Figura 4.** Dominios de interferencia de la hemofilia con la vida de los pacientes o cuidadores.

Un tercio de los encuestados (incluyendo al paciente con hemofilia B) informó que, a pesar de la terapia, en el último año habían sufrido dolor relacionado con su enfermedad varias veces por semana, mientras que sólo 1 encuestado refirió que sufría dolor de manera infrecuente (Figura 5). Con respecto a las hemorragias sufridas en los últimos 6 meses, 3 participantes (dos de ellos, quienes realizan tratamiento a demanda) informaron haber sufrido 7 o más eventos (Figura 6).

Con respecto a la toma de decisiones de tratamiento, 3 participantes (el que sufre hemofilia B y recibe factor recombinante de acción extendida, uno en profilaxis con factor recombinante y uno tratado a demanda con factor recombinante) indicaron que el médico les explicó las opciones y ellos pudieron participar en la elección del tratamiento; los restantes, informaron que el médico les había indicado la terapia. Sin embargo, 100% de los encuestados consideraron que el paciente o cuidador debe tener una participación activa al momento de elegir el tratamiento, y sólo 5/12 (41.7%) recibieron información sobre nuevos tratamientos para la enfermedad (Figura 7).

Los encuestados fueron consultados sobre el método de búsqueda de información sobre nuevas terapias para la hemofilia, y los resultados se muestran en la Figura 8 (se permitió completar más de una respuesta; dentro de "Otros" se mencionan congresos y cumbres sobre hemofilia). Se consultó a continuación qué nivel de conformidad presentaban los

pacientes sobre el tratamiento actual, en una escala tipo Likert entre 1 (completamente disconforme) y 5 (completamente conforme), y la mediana fue de 3, con 3 personas completamente conformes (dos de ellas, recibiendo terapia a demanda con factor recombinante, y una, con hemofilia B, con profilaxis con factor recombinante de acción extendida). Sólo una persona respondió un valor de 2 de conformidad y otra un valor de 4, y el resto, valores de 3.

Otra pregunta que se realizó fue si los participantes consideraban que ciertos aspectos del tratamiento representaban un inconveniente o dificultad; la mayoría estuvo de acuerdo en que el transporte del factor, el mantenimiento y las infusiones del fármaco eran efectivamente inconvenientes (Figura 9). El 100% de los pacientes o cuidadores encuestados recibían el tratamiento en su domicilio. Todos los pacientes adultos y el paciente de entre 16 y 18 años se aplicaban el fármaco ellos mismos, mientras que un familiar o amigo era quien se lo aplicaba a los pacientes <16 años.

En lo referente a la adherencia de los últimos 6 meses, 4 pacientes recibieron regularmente su terapia (3 adultos y un joven de 11 a 15 años), 3 saltaron 1 dosis al mes (2 adultos, 1 niño de 6 a 10 años), 2 saltaron dosis 2 veces por mes (1 adulto y 1 joven de 11 a 15 años) y 2 omitieron su terapia más de 4 veces por mes (1 adulto y 1 joven de 16 a 18 años). Al consultarse los motivos informados de omisiones de dosis (con más de una respuesta posible), estos fueron olvidos (2/12, 16.7%), cansancio (2/12,

16.7%), conflictos de agenda con otras actividades diarias (2/12, 16.7%), disponibilidad de la medicación (8/12, 66.7%), la frecuencia de las inyecciones (1/12, 8.3%) y la vía de administración (1/12, 8.3%); ninguno de los encuestados lo atribuyó a problemas con la preparación o el transporte o almacenamiento de la medicación. No se identificó una relación clara entre la adherencia terapéutica y la frecuencia de hemorragias o de dolor (Tabla 2).

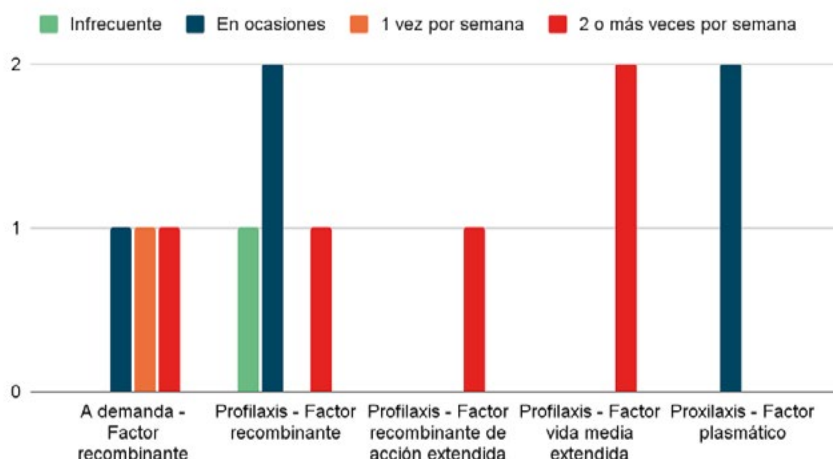
Al consultar sobre dificultades en el acceso a la medicación experimentadas (con más de una respuesta posible), 9/12 (75%) informaron haber sufrido dificultades para lograr la autorización, 11/12 (91.7%) informaron demoras en la entrega de la medicación y 7/12 (58.3%) indicaron interrupciones en las entregas; ninguno refirió pérdida de cobertura médica. Sobre el acceso a grupos de apoyo o tratamiento

psicoterapéutico, seis personas (50%) refirieron no haber recibido acompañamiento emocional durante el recorrido de la enfermedad, uno lo recibió, por parte de un programa de soporte a pacientes, dos lo recibieron por vía privada, dos, por parte de un equipo multidisciplinario y uno realizó un proceso de coaching ontológico.

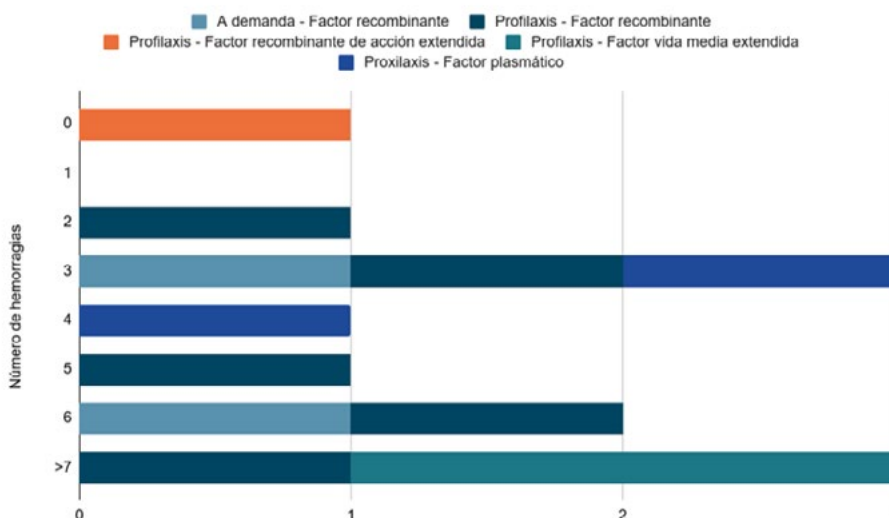
**Encuentro presencial**

Durante la discusión presencial, varios pacientes y cuidadores expresaron sus opiniones sobre distintos aspectos de la enfermedad y su experiencia con los tratamientos, en un ambiente relajado, abierto y de conversación honesta entre pares, con preguntas disparadoras predefinidas y el apoyo de una coordinadora con experiencia en discusiones de este tipo. Se registraron diversas opiniones relevantes de

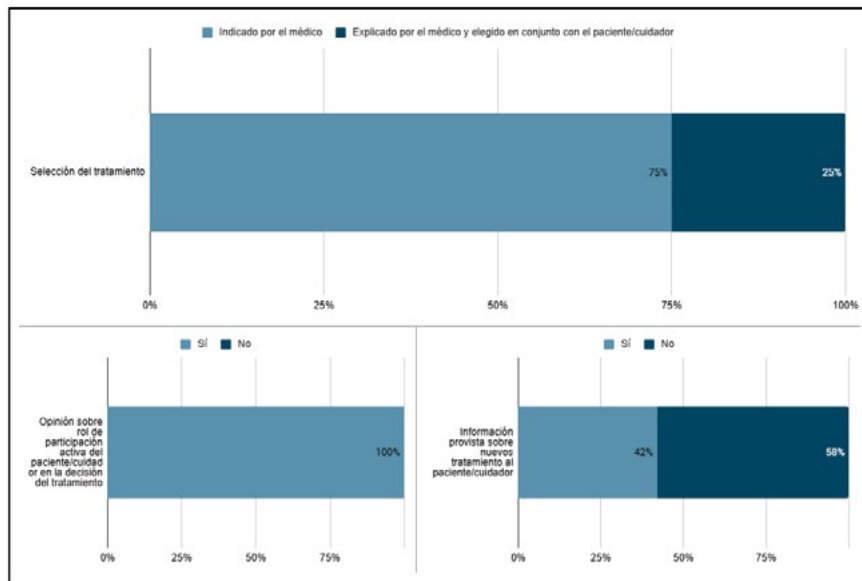
**Figura 5.** Frecuencia de dolor asociado con la hemofilia, según tratamiento, en el último año.



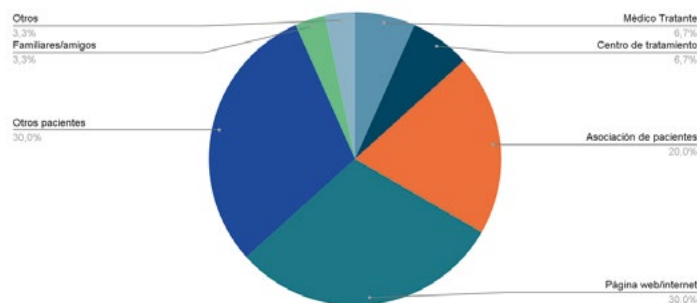
**Figura 6.** Número de hemorragias sufridas en los últimos 6 meses, según tipo de tratamiento recibido.



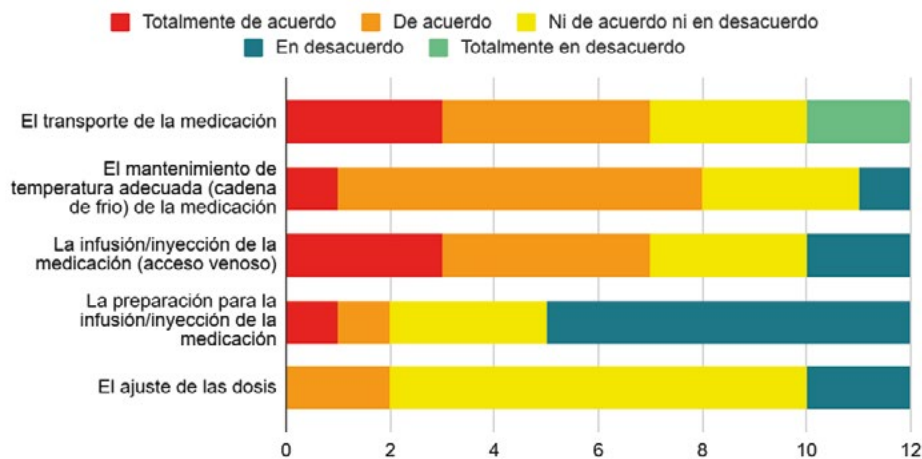
**Figura 7.** Opiniones de los participantes sobre la toma de decisiones compartidas.



**Figura 8.** Fuentes de información para los pacientes y cuidadores sobre nuevas terapias.



**Figura 9.** Concordancia con la afirmación de que ciertos aspectos de la terapia para hemofilia presentan inconvenientes o dificultades.



**Tabla 2.** Frecuencia de complicaciones de la hemofilia en función de la adherencia terapéutica.

Adherencia	n	Sangrados en último año	Dolor en último año
Sin omisión de dosis	4	<ul style="list-style-type: none"> <li>• &gt;7 episodios (n=1)</li> <li>• 6 episodios (n=1)</li> <li>• 5 episodios (n=1)</li> <li>• 3 episodios (n=1)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 veces por semana o más (n=1)</li> <li>• 1 vez por semana (n=1)</li> <li>• Ocasional (n=1)</li> <li>• Infrecuente (n=1)</li> </ul>
Omisión 1 vez por mes	3	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 6 episodios (n=1)</li> <li>• 2 episodios (n=1)</li> <li>• 0 episodios (n=1)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 veces por semana o más (n=2)</li> <li>• Ocasional (n=1)</li> </ul>
Omisión 2 veces por mes	2	<ul style="list-style-type: none"> <li>• &gt;7 episodios (n=1)</li> <li>• 3 episodios (n=1)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 veces por semana o más (n=1)</li> <li>• Ocasional (n=1)</li> </ul>
Omisión >4 veces por mes	3	<ul style="list-style-type: none"> <li>• &gt;7 episodios (n=1)</li> <li>• 4 episodios (n=1)</li> <li>• 3 episodios (n=1)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• 2 veces por semana o más (n=1)</li> <li>• Ocasional (n=2)</li> </ul>

pacientes y cuidadores sobre esta enfermedad y su manejo:

- La profilaxis representa un cambio fundamental en la vida de las personas con hemofilia. La implementación de la auto-infusión también es percibida como un hito de independencia: aprender a administrarse la medicación les brinda autonomía, permitiéndoles retomar actividades cotidianas, como viajar y practicar deportes, sin depender del acceso inmediato a servicios médicos. Sin embargo, esta autonomía no se logra fácilmente. Muchos pacientes refieren trayectorias difíciles, marcadas por la necesidad de gestionar el aprendizaje, enfrentar errores en el diagnóstico y superar barreras de acceso a la medicación.
- El diagnóstico temprano continúa siendo un desafío importante. Las familias describen el proceso como odiseas diagnósticas, con manifestaciones hemorrágicas tempranas que fueron subestimadas por los profesionales de la salud, atribuyéndolas erróneamente a hematomas comunes. Este retraso no sólo impacta en el pronóstico clínico, sino también en la dinámica familiar, generando sospechas y angustia ante la falta de respuestas claras. Una vez obtenido el diagnóstico, el acceso desigual a tratamientos adecuados se convierte en un nuevo obstáculo. Relatos de demoras en la administración de factores de coagulación, falta de capacitación del personal médico y dificultades burocráticas para la cobertura de medicación son recurrentes, afectando directamente el bienestar de los pacientes. En particular, mientras en los centros especializados la administración del tratamiento se realiza de manera ágil y adecuada,

en las guardias generales los procedimientos suelen ser ineficaces, con personal no entrenado que enfrenta dificultades técnicas, aumentando así el sufrimiento del paciente y prolongando innecesariamente los episodios hemorrágicos.

- El daño articular y las secuelas por los sangrados repetidos son otra preocupación central. Pacientes adultos describen cómo la artropatía y el dolor crónico terminan impactando más en su calidad de vida que la hemofilia misma. Estas experiencias resaltan la importancia de iniciar tratamientos profilácticos tempranos para prevenir complicaciones a largo plazo. En este sentido, los jóvenes que han recibido profilaxis primaria desde edades tempranas representan un cambio esperanzador, ya que muchos de ellos han podido evitar las secuelas graves asociadas con la enfermedad.
- Un aspecto clave en el recorrido de vivir con hemofilia es la aceptación de la enfermedad, un proceso que resulta difícil para muchas personas. A lo largo de los años, varios pacientes han manifestado cómo, al principio, se resistían a aceptar sus limitaciones físicas. La idea de ser “diferentes” o “discapacitados” es difícil de asumir, especialmente cuando los jóvenes tienen aspiraciones que parecen incompatibles con su condición. Sin embargo, con el tiempo, la aceptación es casi inevitable.
- La vivencia de la hemofilia también atraviesa generaciones. Quienes crecieron con la enfermedad relatan la evolución de los tratamientos, desde el uso de crioprecipitados y plasma —con los riesgos de transmisión de infecciones como hepatitis C— hasta el acceso actual a factores de coagulación seguros y otras alternativas terapéuticas. Al mismo

tiempo, comparten las dificultades emocionales de aceptar la enfermedad y las limitaciones físicas impuestas por ella, luchando contra el estigma y la auto-percepción de discapacidad. La comunidad hemofílica, el acompañamiento emocional y el acceso a la información aparecen como pilares fundamentales para el manejo integral de la enfermedad.

- Finalmente, los pacientes y sus familias insisten en que el acceso a la medicación, aunque esencial, no es suficiente. El tratamiento integral debe considerar también el soporte emocional y social, fomentando un entorno de decisión compartida donde cada familia pueda elegir el abordaje terapéutico que mejor se ajuste a sus necesidades y valores. El apoyo de la comunidad, la ruptura de estigmas y la promoción de la autonomía son claves para mejorar la calidad de vida de las personas con hemofilia a lo largo de todas las etapas de su vida.

### Discusión

Los resultados de esta encuesta proporcionan una visión detallada de las experiencias de pacientes argentinos con hemofilia y sus cuidadores, destacando aspectos críticos relacionados con el diagnóstico, el tratamiento y la calidad de vida. La demora en el diagnóstico, observada en la mayoría de los casos con retrasos superiores a seis meses desde la aparición de los primeros síntomas, es consistente con informes previos que señalan dificultades en el reconocimiento temprano de la hemofilia, especialmente en regiones con recursos limitados. La diversidad de especialistas consultados antes de alcanzar el diagnóstico definitivo refleja una falta de conocimiento o sospecha clínica de la hemofilia en el primer nivel de atención. Este hallazgo subraya la necesidad de programas de educación médica continua que capaciten a los profesionales de la salud en la identificación temprana de trastornos de la coagulación.

En cuanto al tratamiento, la mayoría de los pacientes en este estudio recibieron profilaxis regular con concentrados de factor recombinante o de vida media extendida. Esta práctica está alineada con las recomendaciones internacionales que abogan por la profilaxis para prevenir hemorragias y preservar la función articular. Sin embargo, la adherencia al tratamiento profiláctico sigue siendo un desafío significativo. Los motivos de la omisión de dosis, como olvidos, cansancio y conflictos de agenda, son con-

sistentes con estudios previos que identifican factores similares que afectan la adherencia.

La alta prevalencia de dolor frecuente, reportada por un tercio de los encuestados, y la ocurrencia de múltiples hemorragias en pacientes bajo tratamiento a demanda, resaltan la carga continua de la enfermedad. Estos síntomas no sólo afectan la salud física, sino que también tienen un impacto emocional y social significativo. La interferencia de la hemofilia en la vida diaria, incluyendo la vida social y las actividades cotidianas, ha sido documentada en diversos contextos y se asocia con una disminución en la calidad de vida.

El proceso de toma de decisiones compartidas en el tratamiento fue limitado en esta cohorte, ya que la mayoría de los pacientes (75%) informó que el médico seleccionó la terapia sin su participación activa, a pesar de que todos consideraron que el paciente o cuidador debía tener un rol activo en la decisión del tratamiento; incluso menos de la mitad informaron haber recibido información de parte del profesional sobre nuevos tratamientos. Por lo tanto, es esencial fomentar una comunicación efectiva entre médicos y pacientes para involucrar a estos últimos en su plan de manejo. Los resultados relacionados con las dificultades experimentadas en distintas etapas de la enfermedad (Figura 2) indican que para algunos pacientes hubo dificultades para la toma de decisiones sobre el tratamiento, y para más de la mitad, el acceso a éste fue dificultoso; en relación con la toma de decisiones compartidas, la falta de participación activa podría estar vinculada a las barreras de acceso, ya que cuando las decisiones son compartidas de manera efectiva, es probable que se facilite tanto la elección del tratamiento como su acceso, promoviendo una mayor satisfacción, mejor adherencia y resultados más favorables.

Las dificultades en el acceso a la medicación, incluyendo demoras en la entrega y autorizaciones, representan barreras significativas para el manejo efectivo de la hemofilia en Argentina. Estos obstáculos no sólo afectan la adherencia al tratamiento, sino que también contribuyen a peores resultados clínicos a largo plazo. A pesar de los avances en los tratamientos disponibles, las terapias actuales no logran una eficacia completa en todos los casos, lo que resalta la necesidad urgente de terapias innovadoras que ofrezcan un control más preciso y duradero de la enfermedad. La implementación de políticas de salud

que garanticen un suministro constante y oportuno de medicamentos es crucial, pero también es esencial que estas políticas incluyan el acceso a nuevas opciones terapéuticas que mejoren el pronóstico de los pacientes y optimicen su calidad de vida. La satisfacción del paciente es un componente clave en la atención de salud, especialmente en enfermedades crónicas como la hemofilia; cuando la atención se realiza en centros con equipos multidisciplinarios, la satisfacción de los pacientes es alta, lo que evidencia el valor que los pacientes otorgan a estos centros<sup>(19,20)</sup>. Las dificultades y la satisfacción con el tratamiento varían según la gravedad de la hemofilia; las barreras percibidas, el nivel de habilidades para el autotratamiento, la gravedad de la enfermedad y el estado emocional son predictores clave que deben considerarse para mejorar la adherencia y mantener la calidad de vida<sup>(21)</sup>.

Este estudio tiene algunas limitaciones que deben considerarse. El tamaño de la muestra es pequeño, lo que puede limitar la generalización de los hallazgos. Además, la naturaleza autoinformada de las encuestas puede estar sujeta a sesgos de recuerdo. Futuras investigaciones deberían incluir muestras más amplias y métodos de recolección de datos más robustos para validar estos resultados.

### Conclusiones

Las personas con hemofilia en Argentina enfrentan múltiples desafíos que afectan su calidad de vida y

adherencia al tratamiento. La demora en el diagnóstico, las dificultades en el acceso a la medicación y la carga emocional de la enfermedad representan barreras significativas para el manejo óptimo de la hemofilia. A pesar de que la profilaxis regular ha demostrado ser el estándar de tratamiento más efectivo, la adherencia sigue siendo un problema debido a factores personales y estructurales. Adicionalmente, persisten necesidades insatisfechas, ya que las terapias actuales no logran una eficacia total en el control de la enfermedad. Es necesario avanzar hacia terapias más innovadoras que ofrezcan soluciones más efectivas y personalizadas, con el fin de mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes, así como optimizar la adherencia al tratamiento a largo plazo.

Los hallazgos de este estudio subrayan la necesidad de mejorar la educación médica para un diagnóstico más temprano, optimizar el acceso a la medicación mediante políticas de salud más eficientes y fomentar la toma de decisiones compartida entre médicos y pacientes. Además, es crucial implementar estrategias de apoyo psicológico y social para mitigar el impacto emocional de la enfermedad.

Futuras investigaciones con muestras más amplias y metodologías complementarias permitirán una comprensión más profunda de las necesidades de estos pacientes y contribuirán al desarrollo de intervenciones dirigidas a mejorar su calidad de vida y resultados clínicos.

**Contribución de los autores:** todas las personas autoras han efectuado una contribución sustancial a la concepción o el diseño del estudio o a la recolección, análisis o interpretación de los datos; han participado en la redacción del artículo o en la revisión crítica de su contenido intelectual; han aprobado la versión final del manuscrito; y son capaces de responder respecto de todos los aspectos del manuscrito de cara a asegurar que las cuestiones relacionadas con la veracidad o integridad de todos sus contenidos han sido adecuadamente investigadas y resueltas.

**Declaración de conflictos de interés:** Alejandra Baques declara haber recibido honorarios por parte de Novonordisk por investigación. Ibsen Pérez declara ser empleado de Pfizer. María Carolina La Mura declara ser empleada y poseer acciones en Pfizer. María Victoria Williams declara ser empleada de Pfizer. Cecilia Riccheri declara no poseer conflictos.

- Financiación. La encuesta sobre experiencia de los pacientes y cuidadores fue financiada por Pfizer. El Dr. Sebastian Menazzi de Content Medicine proveyó de soporte editorial financiado por Pfizer.
- Agradecimientos. Los autores agradecen a todas las familias participantes por su contribución a este proyecto.
- Declaración de conflictos de interés. La Dra. Williams, la Dra. La Mura y el Dr. Perez son empleados de Pfizer. Las Dras. Baques y Riccheri recibieron honorarios de consultoría de Pfizer en relación con la redacción de este manuscrito.
- Consentimiento para publicación. Obtenida.

## Bibliografía

- Berntorp E, Fischer K, Hart DP, Mancuso ME, Stephensen D, Shapiro AD et al. Haemophilia. *Nat Rev Dis Primers*. 2021 Jun 24;7(1):45.
- Iorio A, Stonebraker JS, Chambost H, Makris M, Coffin D, Herr C et al. Establishing the Prevalence and Prevalence at Birth of Hemophilia in Males: A Meta-analytic Approach Using National Registries. *Ann Intern Med*. 2019 Oct 15;171(8):540–6.
- Srivastava A, Brewer AK, Mauser-Bunschoten EP, Key NS, Kitchen S, Llinas A et al. Guidelines for the management of hemophilia. *Haemophilia*. 2013 Jan;19(1):e1–47.
- Valentino LA, Mamonov V, Hellmann A, Quon DV, Chybicka A, Schroth P et al. A randomized comparison of two prophylaxis regimens and a paired comparison of on-demand and prophylaxis treatments in hemophilia A management. *J Thromb Haemost*. 2012 Mar;10(3):359–67.
- Iorio A, Marchesini E, Marcucci M, Stobart K, Chan AK. Clotting factor concentrates given to prevent bleeding and bleeding-related complications in people with hemophilia A or B. *Cochrane Database Syst Rev*. 2011 Sep 7;(9):CD003429.
- Chowdary P, Ofori-Asenso R, Nissen F, Grazzi EF, Aizenas M, Moreno K et al. Disease Burden, Clinical Outcomes, and Quality of Life in People with Hemophilia A without Inhibitors in Europe: Analyses from CHES II/CHES PAEDs. *TH Open*. 2024 Apr;8(2):e181–93.
- Walsh CE, Jiménez-Yuste V, Auerswald G, Grancha S. The burden of inhibitors in haemophilia patients. *Thromb Haemost*. 2016 Aug 31;116 Suppl 1:S10–17.
- Hodroj MH, El Hasbani G, Al-Shamsi HO, Samaha H, Musallam KM, Taher AT. Clinical burden of hemophilia in older adults: Beyond bleeding risk. *Blood Rev*. 2022 May;53:100912.
- Thornburg CD, Duncan NA. Treatment adherence in hemophilia. *Patient Prefer Adherence*. 2017;11:1677–86.
- Torres-Ortuño A. Adherence to prophylactic treatment. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2019 Sep;30(1S Suppl 1):S19–21.
- Sultan S, El-Hourani M, Rondeau É, Garnier N. Categorizing factors of adherence to parenteral treatment in growth hormone deficiencies and hemophilia: What should be the targets for future research? *Patient Prefer Adherence*. 2018;12:2039–63.
- Khanji C, Nuabor W, Gould T, Kim HK, Barrows S, Herbel B et al. Systematic Literature Review of Outcomes Associated With Adherence to Haemophilia Drug Therapy. *Haemophilia* [Internet]. (citado en marzo 2025). Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/hae.15153>
- Hacker MR, Geraghty S, Manco-Johnson M. Barriers to compliance with prophylaxis therapy in haemophilia. *Haemophilia*. 2001 Jul;7(4):392–6.
- Pérez Bianco R, Ozelo MC, Villaça PR, Solano MH, Jimenez Cruze G, Martinez Murillo C et al. Diagnosis and treatment of congenital hemophilia with inhibitors a Latin American perspective. *Medicina (B Aires)*. 2008;68(3):227–42.
- Neme D, Ramos Mejía I, Elelhou L, Do Nascimento P, Arrieta ME, Cocca A et al. A multicentre real-world data study to assess the bleeding rate and management of patients with haemophilia A and factor VIII inhibitors in Argentina. *Blood Coagul Fibrinolysis*. 2021 Dec 1;32(8):564–71.
- Rossetti LC, Szurkalo I, Radic CP, Abelleiro MM, Primiani L, Neme D et al. Factor VIII genotype characterization of haemophilia A affected patients with transient and permanent inhibitors: a comprehensive Argentine study of inhibitor risks. *Haemophilia*. 2013 Jul;19(4):511–8.
- Radic CP, Abelleiro MM, Ziegler B, Marchione VD, Nevado J, Lapunzina P et al. Haemophilia B, severe childhood obesity and other extra-haematological features associated with similar 4Mb-deletions on Xq27: Clinical findings, molecular insights and literature update. *Haemophilia*. 2023 May;29(3):844–54.
- Abelleiro MM, Radic CP, Marchione VD, Waisman K, Tetzlaff T, Neme D et al. Molecular insights into the mechanism of nonrecurrent F8 structural variants: Full breakpoint characterization and bioinformatics of DNA elements implicated in the upmost severe phenotype in hemophilia A. *Hum Mutat*. 2020 Apr;41(4):825–36.
- Hacker MR, Primeaux J, Manco-Johnson MJ. A patient satisfaction survey for haemophilia treatment centres. *Haemophilia*. 2006 Mar;12(2):163–8.
- Riske B, Shearer R, Baker JR. Patient satisfaction with US Hemophilia Treatment Center Care, Teams and Services: The First National Survey. *Haemophilia*. 2020 Nov;26(6):991–8.
- Remor E. Predictors of treatment difficulties and satisfaction with haemophilia therapy in adult patients. *Haemophilia*. 2011 Sep;17(5):e901–905.



**Atribución – No Comercial – Compartir Igual (by-nc-sa):** No se permite un uso comercial de la obra original ni de las posibles obras derivadas, la distribución de las cuales se debe hacer con una licencia igual a la que regula la obra original. Esta licencia no es una licencia libre.