

2022/ 2023 ikasturtea

HEMOFILIAREN ERAMAILEAK

Iris Aguirre Sanchez

LABURPENA

Sarrera: Hemofilia nahasmendu hemorragiko hereditarioa da, non odolak ez du behar bezala koagulatzen. Odolak koagulazio-faktoreak deritzen proteinak ditu, odoljariora geldiarazten laguntzen dutenak. Hemofilia duten pertsonen VIII faktorearen edo IX faktorearen maila baxuak dituzte. Eta ondorioz, odoljariora eragozten duen koagulua motelago eratzen da eta lesioek edo zauriek gehiago odolusten dira. Hemofiliak egunerokotasunean duen garrantzia ikusita, eramaileak gaixotasun honetaz jabetzea ezinbestekoa da, batez ere, etorkizunean ama izan nahi badute, famili plangintza egoki bat gauzatzeko.

Helburua: ASHEGUI elkartearekin elkarlanean, hemofiliaren eramaileengana zuzendutako ikus-entzunezko proiektu bat egitea hemofiliaren transmisioa prebenitzeko.

Metodologia: Lanaren bilaketa egiteko nagusiki 2 informazio iturri erabili dira: web-orriak eta datu-baseak. Bilaketen datei dagokienez, 2022ko azaroaren 12tik abenduaren 20ra egin da. Osasun-zientzietako (DeCS, MeSH, eta hitz gakoak) eta terminologia librearen bitartez proiektuaren bilaketa bibliografikoa burutu zen datu base ezberdinak erabiliz. Pubmed-, Dialnet-, BVS- eta Cuiden-en artikulua bilatu dira. Gainera, web-orri ezberdinak erabili dira informazioa osatzeko.

Proiektuaren garapena: Proiektua prestakuntza-aldi batean, aldi praktiko batean eta difusio aldi batean egin da. Prestakuntza-aldian, proiektuaren egilea ASHEGUI elkartearen jardueretan parte hartu zen eta hemofiliari buruz eta haren eramaileei buruz ikasi zen. Proiekturako beharrezkoa zen informazioa lortu eta prozesatu ondoren, aldi praktikoa hasi zen, eta, bertan, programa informatikoak erabili ziren bideoa sortzeko eta diseinatzeko. Azkenik, difusio aldian, ASHEGUI elkarteko kontua sare sozialetan sortu eta bideoak igo ziren. Ez hori bakarrik, ASHEGUI-ren web-orrian bideoak zintzilikatu ziren.

Gogoetazko jarduna: ASHEGUI bezalako elkarte batekin lan egin izana oso esperientzia aberasgarria izan da, bai maila pertsonalean bai akademikoan. Egindako bideoak gizartearentzat ekarpenak dira. Baina, horrez gain, aberastasun handia ekarri didate, osasunerako hezkuntzaren rola bete baitut.

Hitz gakoak: hemofilia, eramaileak, prebentzioa, genetika, erizaintza.

AURKIBIDEA

1. SARRERA	1
2. HELBURUA	5
3. METODOLOGIA	5
4. JARDUERAK ETA EMAITZAK	7
- Prestakuntza aldia	7
- Aldi praktikoa	8
- Difusio jarduera	9
5. GOGOETA PRAKTIKOA	9
6. BIBLIOGRAFIA	12
7. ERANSKINAK	15

TAULEN AURKIBIDEA

1. TAULA: Datu base elektronikoetako bilaketa emaitzak	5
2. TAULA: erabili diren web orri eta gidak.	6
3. TAULA: Zereginak denbora-tarte batean adierazteko egutegia	16

IRUDIAEN AURKIBIDEA

1. IRUDIA: X kromosomari lotutako herentzia errezesiboaren patroia	15
--	----

ERANSKINEN AURKIBIDEA

1. ERANSKINA: ASHEGUI-ri bidalitako bideoaren gidoia gaztelaniaz	18
2. ERANSKINA: ASHEGUI-ri bidalitako bideoaren gidoia euskaraz	22
3. ERANSKINA: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren gidoiak	26
4. ERANSKINA: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren diapositibak, euskeraz	28
5. ERANSKINA: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren diapositibak, gaztelaniaz	31
6. ERANSKINA: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideoak	34

LABURDURAK

- BOE: Boletín Oficial del Estado.
- ASHEGUI: Asociación Guipuzcoana de Hemofilia.
- UPV / EHU: Universidad del País Vasco / Euskal Herriko Unibertsitatea.
- DECS: Descriptores en Ciencias de la Salud.
- MESH: Medical Subject Headings.
- BVS: Biblioteca Virtual de la Salud.
- FedHemo: Federación de Hemofilia.
- FMH: Federación Mundial de Hemofilia.
- SMA: Sangrado Menstrual Abundante.
- HC: Hemophilia Carriers.
- BVC: biopsia de las vellosidades coriónicas.
- DGP: Diagnóstico Genético Preimplantacional.
- BKB: Bilo Korionikoen Biopsia.

1. SARRERA

Hemofilia nahasmendu hemorragiko hereditarioa da, non odolak ez du behar bezala koagulatzen. Odolak koagulazio-faktoreak deritzen proteinak ditu, odoljariora geldiarazten laguntzen dutenak. Hemofilia duten pertsonen VIII faktorearen edo IX faktorearen maila baxuak dituzte. Koagulazioaren VIII. faktorearen urritasunak, A hemofilia deiturikoa, hemofilia kasuen %80a hartzen du eta koagulazioaren IX. faktorearen gutxitasunak, hau da, B hemofiliak, gainerako %20a (1,2).

Aipatu bezala, koagulazio-sistemak 13 faktore koagulatzaileei esker funtzionatzen du (I. faktorea, II. faktorea, III. faktorea, IV. faktorea, V. faktorea, VI. faktorea, VII. faktorea, VIII. faktorea, IX. faktorea, X. faktorea, XI. faktorea, XII. faktorea eta XIII. faktorea). Koagulatzaile horiek elkarrekin lan egiten dute "koagulazio kaskadan". Faktore horietako batek ondo funtzionatzen ez badu, kaskada eteten da. Beraz, odoljariora eragozten duen koagulua motelago eratzen da eta lesioek edo zauriek gehiago odolusten dira (3).

A hemofilian eta B hemofilian koadro klinikoa antzekoa da. Bietan odoljariora bat-batekoa edota trauma ostekoa izan daiteke. Hemorragia-agerpenik ohikoena hemartrosia da (odoljarioen %80), eta batez ere artikulazio handiei eragiten die, hala nola, belaurari, ukondoari, orkatilari, sorbaldari edo aldakari. Gainera, artikulazio berean odoljariora errepikariak gertatzen direnean, aldaketa artrofikoa sortzen dira; honi artropatia hemofilikoa esaten zaio. Hain ohikoak ez diren beste odoljarioro-iturri batzuk hauek dira: nerbio sistema zentrolean, sistema gastrointestinalean, sistema genitourinarioan, sudurreko eta ahoko mukosatan (batez ere hortzetako prozeduren ondoren) eta aire-bideetan. Odoljariorak mingarriak dira, hantura eragin dezakete, fisikoki ahulgarriak dira eta, tratatu ezean, kalte iraunkorrak eragiten dituzte (4, 5, 6).

Epidemiologiaren arabera, hemofilia 10.000 jaioberrietatik haur batean agertzen da. A hemofiliaren prebalentzia 1/10.000-1/20.000 bitartekoa da, eta B hemofiliaren prebalentzia 1/30.000-1/50.000koa. Hemofilikoen erdiak, gutxi gorabehera, gaixotasunaren forma larria du. Hemofiliaren larritasuna odoleko faktore-kopuruaren araberakoa da. Hau da, faktorearen kantitatea zenbat eta txikiagoa izan, orduan eta odoljariorak larriagoak dira. Honela, hemofilia larria, moderatua, edo arina izan daiteke (1, 5, 6):

- Hemofilia arina. Faktorearen % 6tik % 49ra odolean. Hemofilia arina duten pertsonak lesio larri baten, traumatismo baten edo kirurgia baten ondoren odoljarioa izan ohi dute. Kasu askotan, odoljario luze bat eragin duen lesio, kirurgia edo hortz-erazketa bat egin arte ez da diagnostikatzen. Baliteke helduarora arte ez diagnostikatzea (7,8).
- Hemofilia moderatua. Faktorearen % 1etik % 5era odolean. Hemofilia moderatua duten pertsonak odoljarioak izaten dituzte lesioen ondoren. Ageriko kausarik gabe gertatzen diren odolusteei “odoljario espontaneo” deitzen zaie, baina ez dira hain ohikoak (7, 8).
- Hemofilia larria. Faktorearen < % 1 odolean. Batetik, hemofilia larria duten pertsonak, lesio baten ondoren, odoljario luze bat izaten dute. Bestetik, odoljario espontaneoak maiz izaten dute. Odoljarioa sarritan artikulazioetan eta muskuluetan gertatzen da. Prebentziozko tratamendurik gabe, astean behin edo bitan gerta dakieke (7, 8).

Gaixotasun honen tratamendua koagulazio-faktorea ematean oinarritzen da odoljarioa dagoenean (eskariaren araberako tratamendua) edo modu erregularrean (tratamendu profilaktikoa) (3).

Medikazio-kantitatea eta medikamentuaren maiztasuna aldatu egiten da tratamendu batetik bestera, koagulopatia motaren, koagulopatiaren larritasun-mailaren, odoljario-motaren eta kokapenaren arabera. Gaixoak bere buruari eman dakioke medikamentua, osasun-profesionalen alde aurreko jarraibideekin. Praktika horretan hasiera adina zortzi urtekoa izatea gomendatzen da. Autotratatzeko aukera hori Osasun Idazkariordetzaren 1982ko apirilaren 28ko Ebazpenak arautzen du (1982/06/02ko BOE, 131. zk.). Autotratamendua honetan datza: hemofilia duen pertsonak edo senide batek koagulazio akastunaren faktorea zain barnetik ematea, protokolo higieniko baten eta jarduteko urratsen pean. Horrek, hemofilikoei autonomia handiagoa eta muga gutxiago ematen die gaixotasunaren aurrean (3, 9).

Lehen aipatu bezala, hemofilia sexuari lotutako gaixotasun hereditario errezesiboa da. Gizonezkoek eragiten dio ia erabat, XY genotipoagatik; VIII eta IV faktoreetarako kodetzen dituzten geneak sexua zehazten duen X kromosomaren beso luzean baitaude (2).

Honela, paziente hemofiliko baten (XY) alaba guztiak eramaileak dira, eragindako X kromosoma jasoko dutelako. Bestetik, paziente hemofiliko baten semeak osasuntsuak izango dira, aitaren Y kromosoma normala (XY) jasotzen dutelako. Emakume eramaileen kasuan (XX), haurdunaldi bakoitzean % 25eko arriskua dago erasandako seme edo alaba bat (hemofilikoa) sortzeko, % 25ekoa alaba eramaile bat kontzebitzeko eta gainerako % 50eko probabilitatea kaltetu gabeko seme edo alaba bat izateko. Laburbilduz, ama eramaileen ondorengoan %50a hemofilikoak ala eramaileak izango dira (*ikus 1. Irudia*) (2, 10).

Teorikoki, aitak hemofilia badu eta ama eramailea bada emakume bat hemofilikoa izan daiteke. Egoera honetan munduan erregistratutako hainbat familia daude (2, 10).

A edo B hemofiliaren prebalentziaren inguruko ikerketa gutxi daude, baina hemofilia duten 100 gizoneko 277 eramaile posible daudela dirudi. Eramaile hauek, menorragiak izaten dute askotan, hilekoaren aldi ugariak, eta erditzearen ondorengo odoljarioak ugariak izan ditzakete (7, 8, 10).

Familia-ahaidetasunaren arabera, hemofiliari dagokionez, emakume eramaileak honela sailka ditzakegu (10):

- Eramaile behartuak: segurtasunez eramaileak diren emakumeak, azterketa genetikoa egin beharrik gabe. Honako hauek osatuko lukete taldea:
 - Hemofilia duen gizon baten alabak.
 - Haur hemofiliko bat baino gehiago duten emakumeak, haurdunaldi bikia dutenak izan ezik.
 - Seme hemofilikoa duen eta amaren aldetik beste gizonetzko hemofiliko batzuen aurrekariak (anaiak, osabak..) duen emakumeak.
- Eramaile posibleak: familia-historiatik hemofilia izan dezaketen eta aurreko irizpideak betetzen ez dituzten emakumeak dira. Horietan, ziurtasun-diagnostikoa familiako hemofiliko afektatuen alterazio genetikoaren identifikazioak emango du. Talde honetan sartzen dira:
 - Seme-alaba hemofiliko bakarra eta familia-aurrekaririk ez duten emakumeak.
 - Eramaile behartu baten alaba guztiak.

- Amaren ondoriozko hemofiliako familia-aurrekariak dituzten emakume guztiak.

Hemofiliak egunerokotasunean duen garrantzia ikusita, eramaileak gaixotasun honetaz jabetzea ezinbestekoa da, batez ere, etorkizunean ama izan nahi badute. Hala, erakunde batzuek agerian uzten dute hemofilia izateak zer dakarren, eta gaixotasunaren eramaileak diren emakumeentzako helduleku bat dira.

Esaterako, Gipuzkoako Hemofilia Elkarte (ASHEGUI), hemofilia, Von Willebrand eta beste sortzetiko koagulopatia gaixotasuna pairatzen duten pertsonen bizi baldintzak hobetzeko lan egiten duen irabazi-asmorik gabeko elkartea da. Honela, 1995etik zerbitzu soziopsikopedagogikoak eskaintzen ditu (11).

Hasteko, arlo pedagogikoari dagokionez, ASHEGUI elkarteak, irakasle, psikologo, hezitzaile eta gizarte laguntzaileekin elkarlanean, gizarte informatu eta orientatzen du. Hau egiteko, formakuntza ikastaro, jardunaldi eta kongresuetan parte hartzen du, material informatiboa zabaltzen du eta aisialdiko ekintzak antolatzen ditu (12).

Bestetik, arlo psikologikoan beste hainbat ekintza gauzatzen ditu: umeei, gazteei eta helduei asistentzia psikoterapeutikoa eskaintzen die, kontsultak eta orientazioa emateaz gain. Horretarako, laguntza taldeak osatzen ditu eta nazioarteko elkarteekin eta beste osasun aditu eta zentroekin koordinatzen da (12).

Arlo sozialari dagokionez, batik bat, eskura daitezkeen baliabideei buruzko aholkularitza ematen du. Ez hori bakarrik, normalizaziorako eta gizarteratzeko orientazioa eta laguntzak eskaintzen ditu (12).

Osasun arloari dagokionez, zerbitzuen arteko lankidetzak eta tratamendu integrala talde-lanaren bidez bereziki baloratzen dute. Honela, kaltetuak gehien behar dituen espezialistekin komunikazioa eta koordinazioa bilatzen dute. ASHEGUI-ren ikuspegitik, oso garrantzitsua da mediku espezialistekin lankidetzan aritzea. Gainera, osasun-gaiei buruzko aholkularitza eta informazio-hitzaldiak ematen dituzte eta hemofiliari eta sortzetiko beste koagulopatia batzuei buruzko informazio-materiala zabaltzen dute (12).

ASHEGUI-k beste erakundeekin duen harremanaren adibide da Euskal Herriko Unibertsitatearekin (UPV/EHU) egina duen Lankidetzak Hitzarmena. Lehenengo

Hitzarmena 2010ean sinatu zuten eta bigarrena 2020an. Azkeneko honek hortik aurrera egingo duten baterako lana zabaldu eta definitzen du, bi erakundeen ekintza-eremua zabalduz (13).

2. HELBURUA

ASHEGUI elkartearekin elkarlanean, hemofiliaren eramaileengana zuzendutako ikus-entzunezko proiektu bat egitea hemofiliaren transmisioa prebenitzeko.

3. METODOLOGIA

Lanaren bilaketa egiteko nagusiki 2 informazio iturri erabili dira: web-orriak eta datu-baseak. Bilaketen datei dagokienez, 2022ko azaroaren 12tik abenduaren 20ra egin da.

Osasun-zientzietako (DeCS, MeSH, eta hitz gakoak) eta terminologia librearen bitartez proiektuaren bilaketa bibliografikoa burutu zen datu base ezberdinak erabiliz. Erabilitako MeSH-ak "Hemophilia A", "Hemophilia B", "Humans", "Female", "Genetic Carrier Screening" eta "Carrier State" izan dira. Aldiz, erabilitako DeCS-ak: "Mujeres", "Hemofilia A", "Hemofilia B", eta "Portador Sano" izan dira. Hitz gako moduan, "Hemofilia" erabili da. Pubmed-, Dialnet-, BVS- eta Cuiden-etik artikulua lortu dira. Hainbat iragazki erabiliz: azken 5 urteetakoak izatea eta ingelesez edo/eta gaztelaniaz egotea. Datu-base gehienek MeSH/DeCS edo hitz gakoak baliatzeko aukera ematen dute. Baina, informazioa osatzeko, terminologia libre ere erabili da. Gainera, operatzaile bolear bezala, AND eta OR erabili izan dira.

1. taula: Datu base elektronikoetako bilaketa emaitzak

<u>Datu baseak</u>	<u>Bilaketa</u>	<u>Artikulu kopurua</u>	<u>Aplikatutako iragazkiak</u>	<u>Artikulu kopurua</u>	<u>Hautatutako artikulua</u>
Pubmed	((("Hemophilia A"[Mesh] AND "Hemophilia B"[Mesh]) AND "Humans"[Mesh]) AND "Female"[Mesh])	604	- 5 urte - Ingelesez - Gazteleraz	88	3
	("Hemophilia A"[Mesh] AND "Hemophilia B"[Mesh]) AND "Genetic Carrier Screening"[Mesh]	55	- 5 urte - Ingelesez - Gazteleraz	2	0
	((a, hemophilia[MeSH Terms]) OR (b, hemophilia[MeSH Terms])) AND (female[MeSH Terms]) AND (carrier state[MeSH Terms])	29	- 5 urte - Ingelesez - Gazteleraz	1	0

	"hemophilia carrier"	23	- 5 urte - Ingelese - Gazteleraz	9	0
	"hemophilia carriers"	51	- 5 urte - Ingelese - Gazteleraz	16	1
	"haemophilia carriers"	57	- 5 urte - Ingelese - Gazteleraz	22	1
Dialnet	"portadoras de hemofilia"	14	- 5 urte - Gazteleraz	2	0
Cuiden	[cla=Hemofilia]	24	5 urte	6	0
BVSsalud	(mh:(Mujeres)) AND (mh:(Hemofilia A)) AND (mh:(Hemofilia B))	0			
	(Mujeres) AND (Hemofilia A) AND (Hemofilia B)	31	- 5 urte - Ingelese - Gazteleraz	5	1
	(Hemofilia A) AND (Portador Sano) OR (Hemofilia B) AND (Portador Sano)	41	- 5 urte - Ingelese - Gazteleraz	1	0
Scielo	(hemofilia)	213	- 5 urte	84	2

Artikuluak aukeratzeko orduan, gaiarekin erlazio zuzena duten artikuluak aukeratu dira, behin izenburua eta laburpena irakurrita. Horrez gain, hainbat barneratze eta kanporatze irizpide ere aplikatu dira. Barneratze irizpideen artean, hemofiliaren eramaileak edo hemofiliadun emakumeak izenburuan edo laburpenean aipatzea. Kanporatze irizpideei dagokienez, aldiz, erditze ostea, paziente hemofilikoen operazioak eta hemofilia beste gaixotasun batekin aipatzen duten artikuluak baztertu dira.

Bestalde, datu baseetako informazioa osatzeko, 2. Taulan azaltzen diren web orriak, aldizkariak eta gidak kontsultatu dira.

2. taula: erabili diren web orri eta gidak.

	<u>Argitaratze lekua</u>	<u>Atalaren izenburua</u>
<u>Web-orriak</u>	Centros para el Control y Prevención de Enfermedades	Información básica sobre la hemofilia
	Fedhemo	Hemofilia
	ASHEGUI	Genética/Inmunología
		Creación y Objetivos
		Servicio psicológico, pedagógico y social
	Convenios y Acuerdos	
National Hemophilia Foundation	Hemofilia A	

<u>Web-orriak</u>	Boletín Oficial del Estado	Hemofilia B
		Resolución de 28 de abril de 1982 de la Subsecretaría para la Sanidad por la que se autoriza el Autotratamiento en los Enfermos Hemofílicos.
		Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida.
		Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo.
<u>Gida</u>	Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia	Guías españolas para el manejo del paciente con hemofilia
	Ministerio de Sanidad	Hemofilia. Guía terapéutica

4. JARDUERAK ETA EMAITZAK

Proiektua prestakuntza-aldi batean, aldi praktiko batean eta difusio aldi batean egin da. Prestakuntza-aldian, proiektuaren egilea ASHEGUI elkartearen jardueretan parte hartu nuen eta hemofiliari buruz eta haren eramaileei buruz ikasi nuen. Proiekturako beharrezkoa zen informazioa lortu eta prozesatu ondoren, aldi praktikoa hasi zen, eta, bertan, programa informatikoak erabili ziren bideoa sortzeko eta diseinatzeko. Azkenik, difusio aldian, ASHEGUI elkarteko kontua sare sozialetan sortu eta bideoak igo ziren. Ez hori bakarrik, ASHEGUI-ren web-orrian bideoak zintzilikatu ziren (*ikus 3. Taula*).

- Prestakuntza aldia

Prestakuntza aldian, jarduera ezberdinak burutu dira. Alde batetik, hemofiliaren inguruko ezagutzak aberasteko asmotan, hainbat tailerretan parte hartu da. Bestetik, ASHEGUI elkarteak zituen helburuak ezagutzeko, bilerak burutu dira. Gainera, gaiari buruzko bilaketa bibliografiakoak egin ziren.

Lehenengo tailerra, 2022ko urriaren 25ean izan zen, Donostiako Medikuntza eta Erizaintzako Unibertsitatean. ASHEGUI erakundeak, hemofiliari buruzko tailerra prestatu zuen, Arantxa Aguirre medikua moderatzaile gisa zelarrik. Unai Hernandez pediatriak, Ivan Carbajo errehabilitatzaileak, Irune Jauregi odontologoak, eta baita Arantxa Aguirre hematologoak ere, bakoitzak bere jakintza-arlotik, hemofiliari buruzko tailerra prestatu eta aurkeztu zuten. Hurrengo egunean, urriaren 26an, Laura Montes traumatologo pediatrikoak, Miren Arrue ginekologoak eta Idoia Careche psikologoak

tailerrari jarraipena eman zioten.

Azaroaren 19an, ASHEGUI erakundeak Donostiako Medikuntzako eta Erizaintzako Unibertsitatean, hemofiliaren autotratamenduari buruzko tailerra prestatu zuen. Bertan, Itziar Lopetegui eta M^a Pilar Echart erizainek autotratamenduari buruzko prozedura ezberdinak sakonki landu zituzten, informazioa emanez eta praktikara eramanez.

Tailer hauetara Xabier Alonso eta ni neu, erizaintzako ikasleak, aurkeztu ginen, gaien interesa zuten beste hainbaten artean.

Lehen bilera, aldiz, azaroaren 23an, Donostiako Ospitaleko ASHEGUI-ren bulegoan izan zen. Bertan, Arantxa Aguirre, Idoia Careche, Javier Carrera (ASHEGUI-ko kideak), Maria Teresa Barandiaran (irakasle tutorea), Xabier Alonso eta ni izan ginen. Bilerak 2 ordu inguru iraun zuen. Batez ere, elkartearen helburuak ezagutzera eman ziren. Era berean, hemofiliaren eramaileen ez-jakintasanari buruz hitz egin zen eta hauentzat zuzendutako proiektu baten garrantzia nabarmendu zen. Horrela, gradu amaierako lanerako (GRAL) gaia sortu zen eta honen mugak zehaztu ziren. Batik bat, proiektuaren proiektua zein biztanleri zuzenduta zegoen, hau da, nerabezaroan zeuden neskei. Bestetik, erabili beharreko komunikazio tresna zehaztu zen, bideoa, hots.

Bestalde, bilaketa bibliografikoak 2022ko azaroaren 12tik abenduaren 20ra egin ziren. Informazio guztia lortu eta irakurri ondoren, zirriborro bat idatzi zen, aurrerago bideoa egiteko oinarria izan zena. Honekin, bideoaren gidoia osatu zen, gaztelaniaz eta euskaraz idatzi zen (*ikusi 1. Eranskina eta 2. Eranskina*). Idazkia unibertsitateko irakasle tutoreari eta elkarteko profesionalei bidali zitzaion martxoaren 21ean. Ondoren, martxoaren 29an, Idoia Careche-rekin bildu nintzen. Bilera honetan, gidoiari oniritzia eman zen, grabaketa hasteko.

- Aldi praktikoa

2023ko otsailaren 13an, EHU-ko ikus entzuneko bi ikaslerekin bildu nintzen, bideoaren alderdi bisuala lantzeko. Bertan, proposamen ezberdinak partekatu ziren. Azkenean, diapositiben bidez egitea erabaki zen, kontzeptuak era ulergarri batean azaltzeko. Powtoon <https://www.powtoon.com/> web-orriaren bidez, bideo luzea egiteko diapositibak prestatu ziren, euskaraz eta gaztelaniaz. Bideoaren eredua behin eginda, aurretik aipatu bezala, bideoaren gidoia elkarteko profesionalekin eta unibertsitateko tutorearekin partekatu zen. Behin gidoiari oniritzia emanda, ahotsa grabatu eta diapositibei atxiki zen.

Bideo laburrak egiteko, bideo luzeen gidoia laburtu zen (*ikus 3. Eranskina*) eta Canva <https://www.canva.com/> web-orria erabili zen, mugikorraren formatu bertikalean egiteko aukera ematen zuelako (*ikus 4. eta 5. Eranskinak*). 2023ko apirilaren 12an ASHEGUI elkartearekin bideoak partekatu ziren (*ikus 6. Eranskina*).

- Difusio jarduera

2023ko apirilaren 12an ASHEGUI elkartearen kontuak sortu nituen sare sozialetan, difusio jarduera gauzatzeko. Erabilitako sare sozialak TikTok eta Instagram izan ziren, neska gazteek erabilera handiaren ondorioz eta bideoak sarean igotzeko aukera ematen dutelako. Kontuen izena @hemofilia_gipuzkoa bezala zehaztu zen eta apirilaren 13an bideo laburrak kontu hauetara igo ziren, euskaraz eta gaztelaniaz. Egun berdinean, ASHEGUI erakundeak bideoak bere web-orrira igo zituen.

5. GOGOETA PRAKTIKOA

ASHEGUI bezalako elkarte batekin lan egin izana oso esperientzia aberasgarria izan da, bai maila pertsonalean, bai maila akademikoan. Zeren eta, denboraldi honetan, erizaintzaren rol garrantzitsuenetako bat bete dut, osasunerako hezkuntza.

Gaiaren inguruan, hemofiliaren eramaileen gaia jorratzea oso interesgarria iruditu zait. Izan ere, hemofilia zer den eta emakumeak soilik eramaileak direla eta gaixotasuna ez dutela pairatzen jakin arren, inoiz ez nuen pentsatu zer suposatzen duen beraiantzat. Era berean, garrantzitsua iruditzen zait eramaile izateak ekar dezakeenez kontzientziatzea. Bai maila psikologikoan, bai etorkizunean, ama izan nahi badute. Eta haien egoeraren eta dituzten aukeren berri ematea. Horregatik, ASHEGUI-k emakume eramaileengana goiz iristen saiatzeko egindako proposamena oso egokia iruditu zitzaidan. Nire gradu amaierako lana euskaraz izan arren, beharrezkoa iruditu zitzaidan bideo horiek gaztelaniara itzultzea, populazio zabalago batentzako. Era berean, bideo luzeak sortzeaz gain, 2 film labur sortu nituen, sare sozialetan zintzilikatzeko eta nerabeengana iristeko, plataforma horiek ez baitute bideo luzerik igotzen uzten.

Proiektu berritzaile honen parte izateak hemofiliari eta, batez ere, hemofiliaren eramaileei buruzko nire ikaskuntza-prozesua erraztu du. Elkarteko kideekin lan egiteak eta haien tailerretara joateak nire irakaskuntza lagundu du. Gainera, hemofilikoak diren edo haur hemofilikoen zaintzaileak diren pazienteekin hitz egiteko aukera izan dut. Horrela, haien testigantzek ikuspegi erreala eta pertsonala eman didate. Prozesu

honetan, elkartean oso integratuta sentitu naiz, elkarteko kideak oso abegitsuak izan dira eta asko lagundu didate sortze prozesuan zehar.

Bestalde, hasieran proiektua bi ikaslek egiten hasi ginen eta azkenean nik bakarrik bukatu nuen. Urtarrilean, proiektu honetan parte hartzen zuen beste ikaslearekin harremanetan jarri nintzen. Hasiera batean, proiektu honekin nola hasi ez genekien ziurgabetasunean geunden biok. Horregatik, ideiak partekatzeko astebururen batean geratzea proposatu nion. Hainbat astez erantzunik jaso gabe egon ondoren eta hainbat aldiz tematu ondoren, proiektuarekin nire kabuz jarraituko nuela azaldu nion, bere erantzun ezaren aurrean.

Egoera hau proiektuarentzat desabantaila bat izan dela sentitzen dut. Alde batetik, bere erantzunaren zain egon nintzen denbora galduagatik, azkenean nire kabuz jarraitzea erabaki nuen arte. Bestetik, esperientzia aberasgarriagoa izango zatekeelako bi pertsonaren artean egitea, pertsona batek baino gehiagok sormen eta ideia gehiago ekarri zekiokelako proiektuari.

Bestalde, Powtoon webgunearekin arazoren bat edo beste izan nuen. Aukerarik onena iruditu zitzaidan, animazioekin audio-aukera erraz egokitzen zuen orrialdea zelako. Gainera, aurretik unibertsitateko proiekturen batean erabilia nuelako. Baina erabili nuen azken aldiaz geroztik, aldaketak egin zituzten. Ez zuen hiru minututik gorako bideorik egiten uzten. Beraz, asko kezkatu egin nintzen konponbidea aurkitu arte: bi minutu eta erdiko 4 bideo egin eta, ondoren, elkartu. Dena den, webguneak behar bezain bideo luzeak egiten uzten ez duela jakinda ere, gaur egun aukeraketa berdina egiten jarraituko nukeen. Erraza iruditzen baitzait grabazioekin erabili nahi diren irudiak egokitzea. Bestalde, Canva webgunea aukeratu nuen bideoak formatu bertikalean egiteko aukera ematen zuelako, hau da, telefono mugikorrei egokিতuta, eta hori egokia iruditu zitzaidan sare sozialetara igotzeko.

Proiektuaren gauzarik interesgarriena eta motibagarriena difusio-jarduera izan da. Oso estimulatzaileria egin zitzaidan ASHEGUI-ren kontuak sare sozialetan sortzea eta bideoak hara igotzea. Nire ezagun asko animatu nituen hauek ikus zezaten, eta oso pozgarria egin zitzaidan ematen zen “like” bakoitza edo kontuari jarraitzen zion pertsona bakoitza. Identifikatuta sentitu nintzen sare sozialen bidez jarraitzen dudana hainbat eduki-sortzailerekin. Hauek erizainak dira eta osasunari buruz hazten dute. Proiektuaren emaitza eta haien jardueren artean antza ikustea zoragarria eta motibagarria izan zen.

Proiektuak erizaintzaren beste alderdi bat, osasunari buruzko hezkuntza, zein indargarria izan daitekeen ikusten lagundu didala sentitzen dut.

6. BIBLIOGRAFIA

1. Centros para el Control y Prevención de Enfermedades [Internet]. EEUU; 2020 [konsulta, 2022/11/20]. Información básica sobre la hemofilia; [3 orrialde ggb]. Erabilgarri: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hemophilia/facts.html#print>
2. López JL, Pérez JM, Merino LE, Saavedra A, Alcivar LM, Álvarez JL, et al. Consenso de hemofilia en México. Gac Med Mex [Internet]. 2021 [konsulta 2022/11/29];157(1):1-37. doi: 10.24875/GMM.M20000451
3. Fedhemo [Internet]. Espainia; 2021 [konsulta 2022/11/30]. Hemofilia; [7 pantaila ggb]. Erabilgarri: <https://fedhemo.com/que-es-la-hemofilia/>
4. Delgado CJ, García D, Salvador S, Montes J, Herrera C, Taype A. Effects of replacement therapies with clotting factors in patients with hemophilia: A systematic review and meta-analysis. PloS ONE [Internet]. 2022 [konsulta 2022/11/25];17(1):e0262273. Erabilgarri: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0262273>
5. Martínez LM, Álvarez LF, Ruiz C, Jaramillo LI, Builes LN, Villegas JD. Hemofilia: abordaje diagnóstico y terapéutico. Revisión bibliográfica. Rev. Fac. Nac. Salud Pública [Internet]. 2018 [konsulta, 2022/11/25];36(2):85-93. doi:10.17533/udea.rfnsp.v36n2a11
6. Bubna A, Cândida AK, Sousa J, Ferraz MR. Prevalence of symptoms in hemophilia carriers in comparison with the general population: a systematic review. Hematol Transfus Cell Ther [Internet]. 2019 [konsulta, 2022/11/25];41(4):349-355. Erabilgarri: <https://doi.org/10.1016/j.htct.2019.02.006>
7. National Hemophilia Foundation [Internet]. EEUU; 2022 [konsulta, 2022/12/03]. Hemophilia A; [6 pantaila ggb]. Erabilgarri: <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/hemophilia-a>
8. National Hemophilia Foundation [Internet]. EEUU; 2022 [konsulta, 2022/12/03]. Hemophilia B; [5 pantaila ggb]. Erabilgarri: <https://www.hemophilia.org/bleeding-disorders-a-z/types/hemophilia-b>
9. Resolución de 28 de abril de 1982 de la Subsecretaría para la Sanidad por la que se autoriza el Autotratamiento en los Enfermos Hemofílicos. Boletín oficial del Estado [Internet], 131 zbk. (1982/06/02) [konsulta, 2022/12/10]. Erabilgarri: [https://www.boe.es/eli/es/res/1982/04/28/\(2\)](https://www.boe.es/eli/es/res/1982/04/28/(2))

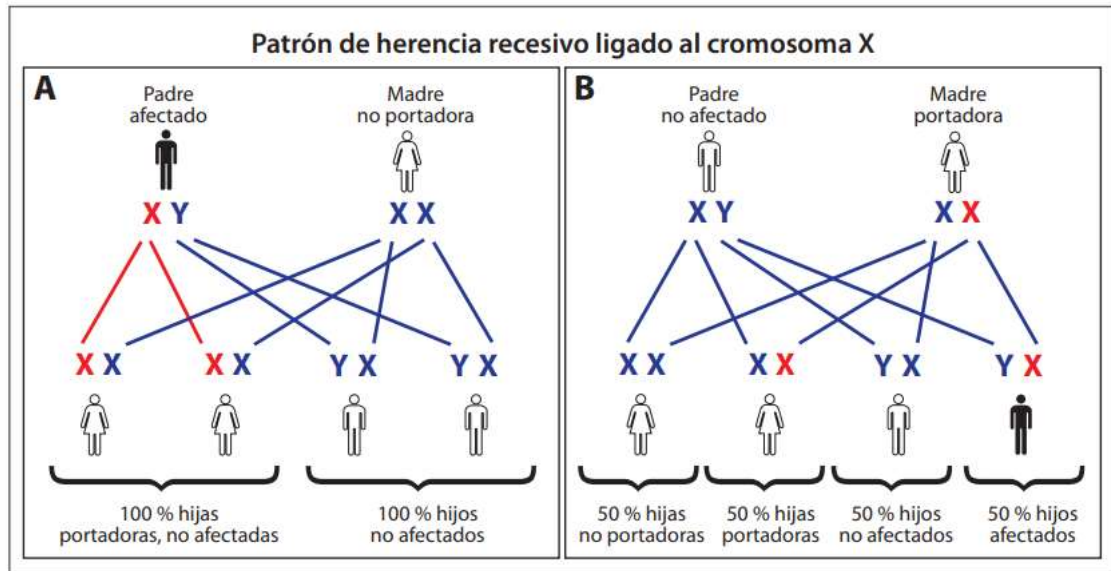
10. Fernández N, Mingot M^ªE. Portadoras de hemofilia. In: Álvarez MT, koordinatzailea. Guías españolas para el manejo del paciente con hemofilia [Internet]. España: Arán; 2022 [kontsulta 2022/12/03]. 77-93 or. Erabilgarri: https://www.seth.es/images/auspicios-seth/2022/GUIAS_espanolas_para_manejo_paciente_con_hemofilia.pdf
11. Asociación Guipuzcoana de Hemofilia [Internet]. Gipuzkoa: ASHEGUI; [kontsulta 2022/11/12]. Creación y Objetivo; [1,5 pantaila ggb]. Eskuragarri: <https://www.hemofiliagipuzkoa.org/es/creacion-y-objetivos/>
12. Asociación Guipuzcoana de Hemofilia [Internet]. Gipuzkoa: ASHEGUI; [kontsulta 2022/11/12]. Áreas de Trabajo; [7 pantaila ggb]. Eskuragarri: <https://www.hemofiliagipuzkoa.org/es/areas-de-trabajo/>
13. Asociación Guipuzcoana de Hemofilia [Internet]. Gipuzkoa: ASHEGUI; [kontsulta 2022/11/12]. Facultad de Medicina y Enfermería de la Universidad del País Vasco; [1 pantaila ggb]. Eskuragarri: <https://www.hemofiliagipuzkoa.org/es/facultad-de-medicina-y-enfermeria-de-la-universidad-del-pais-vasco/>
14. Chaudhury A, Sidonio Jr R, Jain N, Tsao E, Tymoszczuk J, Oviedo Ovando M, et al. Women and girls with haemophilia and bleeding tendencies: outcomes related to menstruation, pregnancy, surgery and other bleeding episodes from a retrospective chart review. Haemophilia [Internet]. 2021 [kontsulta, 2022/12/10];27(2):293-304. Erabilgarri: <https://doi.org/10.1111/hae.14232>
15. D'Oiron R, O'Brien S, James AH. Women and girls with haemophilia: lessons learned. Haemophilia [Internet]. 2021 [kontsulta, 2022/11/25];27(3):75-81. Erabilgarri: <https://doi.org/10.1111/hae.14094>
16. Ley 14/2006, de 26 de mayo, sobre técnicas de reproducción humana asistida. Boletín Oficial del Estado [Internet], 126 zbk (2006/05/27) [kontsulta, 2022/12/20]. Erabilgarri: <https://www.boe.es/eli/es/l/2006/05/26/14/con>
17. Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de salud sexual y reproductiva y de la interrupción voluntaria del embarazo. Boletín Oficial del Estado [Internet], 55 zbk (2010/03/04) [kontsulta, 2022/12/20]. Erabilgarri: <https://www.boe.es/eli/es/lo/2010/03/03/2/con>

18. Ministerio de Sanidad [Internet]. España: Ministerio de Sanidad; 2012 [consulta, 2022/12/20]. Hemofilia. Guía terapéutica. Eskuragarri: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/saludPublica/medicinaTransfusional/publicaciones/docs/Hemofilia_GuiaTerapeutica.pdf

19. Asociación Guipuzcoana de Hemofilia [Internet]. Gipuzkoa: ASHEGUI; [consulta 2022/12/03]. Genética/Inmunología; [17 pantaila ggb]. Eskuragarri: <https://www.hemofiliagipuzkoa.org/es/geneticainmunologia/>

7. ERANSKINAK

1. Irudia: X kromosomari lotutako herentzia errezesiboaren patroia



Iturria: Fernández Mosteirín N, Mingot Castellano M^ªE. Portadoras de hemofilia. In: Álvarez Román MT, koordinatzailea. Guías españolas para el manejo del paciente con hemofilia [Internet]. España: Arán; 2022 [kontsulta 2022/12/03]. 77-93 or. Erabilgarri: https://www.seth.es/images/auspiciosseth/2022/GUIAS_espanolas_para_manejo_paciente_con_hemofilia.pdf

3. Taula: Zereginak denbora-tarte batean adierazteko egutegia.

Egutegia	Zereginak
2022/10/25	<ul style="list-style-type: none"> - ASHEGUI-k prestatutako hemofilia, Von Willebrand eta beste jaiotzetiko koagulopatiei buruzko tailerlean parte hartu. - Hemofilia, Von Willebrand eta beste jaiotzeko koagulopatiak alderdi pediatrikotik, odontologikotik, hematologikotik eta errehabilitatzailetik landu zen eta ezagutzak neureganatu nituen.
2022/10/26	<ul style="list-style-type: none"> - ASHEGUI-k prestatutako hemofilia, Von Willebrand eta beste jaiotzetiko koagulopatiei buruzko tailerraren jarraipena eman. - Hemofilia, Von Willebrand eta beste jaiotzeko koagulopatiak alderdi psikologikotik, traumatologikotik eta ginekologikotik landu zen eta ezagutzak neureganatu nituen.
2022/11/19	<ul style="list-style-type: none"> - Hemofiliaren autotratamenduari buruzko tailerlean parte hartu. - Zain bide periferikoaren eta erreserborioaren bitartez tratamendua nola gauzatzen den landu zen. Lehenik, teorikoki azaldu zen, diapositiben bitartez. Ondoren, praktikara eraman zen, erabili beharreko materialarekin panpin batzuei ziztatuz.
2022/11/23	<ul style="list-style-type: none"> - ASHEGUI elkartearekin lehen bilera gauzatu zen. - Proiektuaren helburuak ezagutzera eman ziren. Era berean, hemofiliaren eramaileen ez-jakintasunari buruz hitz egin zen eta hauentzat zuzendutako proiektu baten garrantzia nabarmendu zen.
2022/11/12- 2022/12/20	<ul style="list-style-type: none"> - Bilaketa bibliografikoa egin zen. - Lanaren sarrera landu zen.
2022/12/21	<ul style="list-style-type: none"> - Lanaren sarrera unibertsitateko tutorearekin partekatu zen.
2023/01/31- 2023/03/24	<ul style="list-style-type: none"> - Bideo luzean (10 minutuko bideoan) landu beharreko atalak zehaztu ziren: bideoaren aurkezpena, hemofiliaren definizioa, prebalentzia, klinika, herentzia eredua,

	<p>eramaileen sailkapena, eramaileen sintomak eta azterketa genetikoa.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Lanaren gidoia idatzi zen eta bideoa Powtoon web-orriaren bidez sortu zen, euskaraz eta gaztelaniaz.
2023/02/13	<ul style="list-style-type: none"> - EHU-ko ikus entzunezko laugarren mailako bi ikaslerekin bildu nintzen. Bideoaren alderdi bisuala lantzeko. Bertan, proposamen ezberdinak partekatu ziren. Azkenean, diapositiben bidez egitea erabaki zen,
2023/02/23	<ul style="list-style-type: none"> - Idatzizko lana unibertsitateko tutorearekin partekatu zen.
2023/03/01	<ul style="list-style-type: none"> - Unibertsitateko tutorearekin bilera egin zen.
2023/03/21	<ul style="list-style-type: none"> - Bideo luzearen gidoia, euskaraz eta gaztelaniaz, unibertsitateko tutorearekin eta ASHEGUI elkartearekin partekatu zen.
2023/03/29	<ul style="list-style-type: none"> - Idoia Careche-rekin, ASHEGUI-ko kidea, bilera gauzatu zen. Bidalitako gidoiari oniritzia eman zitzaion ahotsaren grabaketarekin hasteko. - Bideo laburrean (1,5 minutukoa) landu beharreko atalak zehaztu ziren.
2023/03/29- 2023/04/10	<ul style="list-style-type: none"> - Bideo luzeen ahots grabaketak egin ziren. Bideoei txertatu ziren eta denbora diapositibetara egokitu ziren. - Bideo laburrak Canva web-orriaren bidez sortu ziren eta ahots grabaketak txertatu ziren.
2023/04/12	<ul style="list-style-type: none"> - Bideoak ASHEGUI elkartearekin partekatu ziren. - Instagram eta TikTok sare sozialetan ASHEGUI-ren kontuak sortu ziren: @hemofilia_gipuzkoa.
2023/04/13	<ul style="list-style-type: none"> - Bideoak sare sozialetara eta ASHEGUI-ko web gunera igo ziren.

Iturria: Propioa.

1. Eranskina: ASHEGUI-ri bidalitako bideoaren gidoia gaztelaniaz

- ¿Qué es la hemofilia?

La hemofilia es un trastorno hemorrágico hereditario en el que la sangre no coagula adecuadamente. La sangre contiene proteínas llamadas factores de coagulación que ayudan a frenar la hemorragia. Las personas con hemofilia presentan niveles bajos del factor VIII o del factor IX. Y en consecuencia, el coágulo que impide la hemorragia se forma más lentamente y las lesiones o heridas sangran más (1, 2, 3).

- Prevalencia

La hemofilia aparece en uno de los 10.000 recién nacidos. En la encuesta general anual de 2.015 de la Federación Mundial de Hemofilia (FMH) se identificaron 187.183 hemofílicos en todo el mundo. Y por cada 100 hombres con hemofilia parece que hay 277 posibles portadores (1, 5, 6, 10).

- Cuadro clínico

En cuanto al cuadro clínico de la hemofilia, se trata de hemorragias intensas y dolorosas. Estas pueden producir inflamación, son físicamente debilitantes y, de no ser tratadas, causan daños permanentes. Además, la hemorragia puede ser repentina o postraumática. Las manifestaciones hemorrágicas más frecuentes se producen en las articulaciones (las llamadas hemartrosis). Como en la rodilla, el codo, el tobillo, el hombro o la cadera (4, 5, 6).

- Enfermedad hereditaria

La hemofilia es una enfermedad hereditaria recesiva asociada al sexo. Afecta casi exclusivamente a los hombres, por el genotipo XY; los genes que codifican para los factores VIII y IX se encuentran en el brazo largo del cromosoma X que determina el sexo (2).

Así, todas las hijas de un paciente hemofílico (XY) son portadoras porque deben recibir el cromosoma X inducido. Por otro, los hijos de un paciente hemofílico serán sanos porque reciben el cromosoma Y (XY) normal del padre. En el caso de las portadoras (XX), en cada embarazo existe un 25% de riesgo de nacimiento de un hijo afectado (hemofílico), un 25% de captación de una hija portadora y el 50% restante de probabilidad de tener un hijo no afectado. En resumen, el 50% de la descendencia de

las madres portadoras serán hemofílicas o portadoras (2, 10).

- Clasificación de portadoras

Por parentesco familiar, en cuanto a la hemofilia, las mujeres portadoras pueden clasificarse en (10):

- Portadoras forzadas: mujeres portadoras seguras sin necesidad de análisis genético. El grupo estaría formado por:
 - o Las hijas de un hombre con hemofilia.
 - o Mujeres con más de un hijo hemofílico, excepto las que tienen un embarazo gemelo.
 - o Mujer con hijo hemofílico con antecedentes maternos de otros varones hemofílicos (hermanos, tíos...).

- Posibles portadoras: son mujeres que por su historial familiar pueden padecer hemofilia y no cumplen los criterios anteriores. En ellos, el diagnóstico de certeza vendrá dado por la identificación de la alteración genética de los hemofílicos afectados de la familia. Se incluyen en este grupo:
 - o Mujeres con un único hijo hemofílico y sin antecedentes familiares.
 - o Todas las hijas de una mujer portadora obligada.
 - o Todas las mujeres con antecedentes familiares de hemofilia derivada de la madre.

- Síntomas de las portadoras

Las portadoras pueden ser clínicamente asintomáticas, aunque aquellas con niveles de factor de coagulación bajos y levemente reducidos suelen sangrar más que las mujeres y niñas que no son portadoras de hemofilia. Esto es, las mujeres portadoras sintomáticas de hemofilia pueden presentar una mayor tendencia hemorrágica. La clínica hemorrágica con frecuencia pasa desapercibida debido a que los síntomas hemorrágicos se superponen a los presentes en mujeres no portadoras, como el sangrado menstrual abundante (SMA), la hemorragia posparto y el sangrado posquirúrgico. Otras manifestaciones hemorrágicas incluyen la presencia de equimosis cutáneas, sangrado posextracción dentaria y epistaxis. Además, se ha establecido que del 10 al 15% de las portadoras de hemofilia (HC) pueden tener sangrado anormal que no es reconocido por los pacientes y, por lo tanto, puede ser pasado por alto por el médico y no ser investigado. De ser investigado, el tratamiento hemostático en estas pacientes dependerá del tipo, la localización y la gravedad de la clínica hemorrágica.

Las portadoras de hemofilia son reconocidas actualmente como un grupo que necesita tratamiento (6, 10, 14, 15).

- Estudio genético

El estudio genético es una herramienta clave en el asesoramiento de las portadoras de hemofilia previo a la gestación y es el punto de partida para una adecuada planificación familiar. Se basa en la información genética (realización de árboles genealógicos y estudio genético) e información clínica. El objetivo es proporcionar la información adecuada sobre los métodos anticonceptivos disponibles y capacitar a los futuros padres para tomar decisiones respecto a las posibilidades reproductivas (10, 19).

Respecto a la toma de decisiones, las portadoras podrán optar por (10):

- Rechazar al examen prenatal y aceptar el riesgo de tener un hijo hemofílico.
- Llevar a cabo la concepción de forma natural y disponer de un diagnóstico prenatal con posibilidad de finalizar el embarazo en caso de estar afectado el feto.
- Consideración de la gestación con técnicas de reproducción asistida, realizando el diagnóstico genético preimplantacional y la selección embrionaria.

La Ley 14/2006, de 26 de mayo, de Técnicas de Reproducción Humana Asistida y la Ley Orgánica 2/2010, de 3 de marzo, de Salud Sexual y Reproductiva y de la Interrupción Voluntaria del Embarazo, regulan la aplicación de estas técnicas en la prevención y tratamiento de enfermedades graves de origen genético. El objetivo de estas leyes es permitir la selección embrionaria de los preembriones no afectados y regular las condiciones de interrupción voluntaria del embarazo hasta las semanas 14 y 22, en caso de riesgo vital materno o anomalías fetales graves (10, 16, 17).

Al margen de la opción reproductiva, hay que determinar el sexo del feto, ya que permite orientarse en el manejo del embarazo y el parto. Para determinar el sexo, se realiza el diagnóstico prenatal (10).

Así, el diagnóstico prenatal se realiza después de que el embarazo se haya producido de forma natural, en el intento de conocer si el feto es hemofílico. A partir de la 9ª semana de gestación se puede determinar el sexo fetal a través de la sangre materna, puesto que las células fetales pueden atravesar a la circulación materna. Otra forma de diagnóstico prenatal es la biopsia de las vellosidades coriónicas (BVC) o por

amniocentesis. Aunque en la actualidad, la técnica a elección es la BVC, puesto que se obtiene el diagnóstico más precozmente. La BVC se realiza bajo visión ecográfica en torno a la semana 12-14. La BVC permite determinar el cariotipo, determinando así sexo del feto (10, 18).

Por otro lado, el diagnóstico genético preimplantacional (DGP) debe ser ofrecido a las portadoras de hemofilia. Implica un procedimiento de reproducción asistida o in vitro y el estudio genético se realiza antes de la implantación embrionaria al útero. Lo que posibilita la selección de aquellos libres de carga genética asociada a la hemofilia. Aquellos embriones del sexo femenino son los seleccionados para su implantación en el útero. El porcentaje de "seguridad" es del 99% (10, 18).

Otras alternativas a la fecundación in vitro puede ser la utilización de ovocitos de donante, en casos de que las portadoras no deseen someterse a un diagnóstico genético prenatal o preimplantatorio (18).

2. Eranskina: ASHEGUI-ri bidalitako bideoaren gidoia euskaraz

- Zer da hemofilia?

Hemofilia nahasmendu hemorragiko hereditarioa da, non odolak ez du behar bezala koagulatzen. Odolak koagulazio-faktoreak deritzen proteinak ditu, odoljariora geldiarazten laguntzen dutenak. Hemofilia duten pertsonen VIII faktorearen edo IX faktorearen maila baxuak dituzte. Eta ondorioz, odoljariora eragozten duen koagulua motelago eratzen da eta lesioek edo zauriek gehiago odolusten dira (1, 2, 3).

- Prebalentzia

Hemofilia 10.000 jaioberrietatik haur batean agertzen da. Hemofiliako Munduko Federazioaren (HMF) 2015eko urteko inkesta orokorrean 187.183 hemofiliko identifikatu ziren mundu osoan. Eta hemofilia duten 100 gizoneko 277 eramaile posible daudela dirudi (1, 5, 6, 10).

- Koadro klinikoa

Hemofiliaren koadro klinikoari dagokionez, odoljario handiak eta mingarriak izatean datza. Hauek hantura eragin dezakete, fisikoki ahulgarriak dira eta, tratatu ezean, kalte iraunkorrak eragiten dituzte. Gainera, odoljariora bat-batekoa edota trauma ostekoa izan daiteke. Hemorragia agerpen ohikoenak artikulazioetan gertatzen dira (hemartrosiak deiturikoak). Hala nola, belaunean, ukondoan, orkatilan, sorbaldan edo aldakan (4, 5, 6).

- Gaixotasun hereditarioa

Hemofilia sexuari lotutako gaixotasun hereditario errezesiboa da. Gizonezkoei eragiten dio ia erabat, XY genotipoagatik; VIII eta IX faktoreetarako kodetzen dituzten geneak sexua zehazten duen X kromosomaren beso luzean baitaude (2).

Honela, paziente hemofiliko baten (XY) alaba guztiak eramaileak dira, eragindako X kromosoma jaso behar dutelako. Bestetik, paziente hemofiliko baten semeak osasuntsuak izango dira, aitaren Y kromosoma normala (XY) jasotzen dutelako. Emakume eramaileen kasuan (XX), haurdunaldi bakoitzean % 25eko arriskua dago erasandako seme bat (hemofilikoa) sortzeko, % 25ekoa alaba eramaile bat kontzebitzeko eta gainerako % 50eko probabilitatea kaltetu gabeko seme edo alaba bat

izateko. Laburbilduz, ama eramaileen ondorengoen %50a hemofilikoak edo eramaileak izango dira (2, 10).

- Eramaileen sailkapena

Familia-ahaidetasunaren arabera, hemofiliari dagokionez, emakume eramaileak honela sailka ditzazkegu (10):

- Eramaile behartuak: segurtasunez eramaileak diren emakumeak, azterketa genetikoa egin beharrik gabe. Honako hauek osatuko lukete taldea:
 - Hemofilia duen gizon baten alabak.
 - Haur hemofiliko bat baino gehiago duten emakumeak, haurdunaldi bikia dutenak izan ezik.
 - Seme hemofilikoa duen eta amaren aldetik beste gizonetzko hemofiliko batzuen aurrekariak (anaiak, osabak..) duen emakumeak.
- Eramaile posibleak: familia-historiatik hemofilia izan dezaketen eta aurreko irizpideak betetzen ez dituzten emakumeak dira. Horietan, ziurtasun-diagnostikoa familiako hemofiliko kaltetuen alterazio genetikoaren identifikazioak emango du. Talde honetan sartzen dira:
 - Seme-alaba hemofiliko bakarra eta familia-aurrekaririk ez duten emakumeak.
 - Eramaile behartu baten alaba guztiak.
 - Amaren ondoriozko hemofiliako familia-aurrekariak dituzten emakume guztiak.

- Eramaileen sintomak

Eramaileak klinikoki asintomatikoak izan daitezke, baina koagulazio-faktorearen maila baxua dutenek hemofilia ez duten emakumeek baino gehiago odolusten dira. Hau da, hemofilia duten emakume eramaileek joera hemorragiko handiagoa izan dezakete. Klinika hemorragikoa askotan oharkabean pasatzen da, sintoma hemorragikoak emakume ez-eramaileen sintomen artean gainjartzen direlako, hala nola hilekoaren odoljarario ugaria, erditze osteko odoljararioa eta kirurgia osteko odoljararioa. Beste hemorragia-adierazpen batzuk larruazaleko ekimosia, hortzen erauzketa osteko odoljararioa eta epistasia dira. Gainera, hemofilia eramaileen % 10etik % 15era ez dira ohartzen duten odoljarario anormala dela, eta, beraz, medikuek ez dute aintzat hartuko eta ez dute ikertuko. Ikertuz

gero, paziente horien tratamendu hemostatikoa klinika hemorragikoaren motaren, kokapenaren eta larritasunaren arabera izango da. Zeren eta, hemofilia-eramaileak, tratamendua behar duen talde gisa bezala aitortuta daude (6, 10, 14, 15).

- Azterketa genetikoa

Azterketa genetikoa funtsezko tresna da haurdunaldiaren aurretik hemofilia daramatenen aholkularitzan, eta familia-plangintza egokia egiteko abiapuntua da. Informazio genetikoa (zuhaitz genealogikoak eta azterketa genetikoa eginez) eta informazio klinikoa ditu oinarri. Helburua da eskura dauden antisorgailuei buruzko informazio egokia ematea eta etorkizuneko gurasoak gaitzea ugalketa-aukerei buruzko erabakiak hartzeko (10, 19).

Erabakiak hartzeari dagokionez, eramaileek honako aukera hauek dituzte (10):

- Jaio aurreko azterketari uko egitea eta seme hemofilikoa izateko arriskua onartzea.
- Sortze-prozesua modu naturalean gauzatzea eta jaio aurreko diagnostiko bat izatea, fetua kaltetuta egonez gero haurdunaldia amaitzeko aukerarekin.
- Lagundutako ugalketa-tekniken bidezko haurdunaldia kontuan hartzea, ezarpen-aurreko diagnostiko genetikoa eta enbrioi-hautaketa eginez.

Lagundutako Giza Ugalketa Teknikei buruzko maiatzaren 26ko 14/2006 Legeak eta Sexu eta Ugalketa Osasunari eta Haurdunaldia Borondatez Eteteari buruzko martxoaren 3ko 2/2010 Lege Organikoak, jatorri genetikoko gaixotasun larrien prebentzioan eta tratamenduan teknika hauen aplikatzeko modua arautzen dute. Lege hauen helburua da: atxiki gabeko preenbrioen enbrioi-hautaketa egiteko aukera ematea eta 14. astera arte, baita 22. astera arte haurdunaldia borondatez eteteko baldintzak arautzea ere, amaren bizi-arriskua dagoenean edo fetuaren anomalia larriak daudenean (10, 16, 17). Ugalketa-aukera alde batera utzita, fetuaren sexua zehaztu behar da, haurdunaldiaren eta erditzearen maneian orientatzeko aukera ematen baitu. Sexua zehazteko, jaio aurreko diagnostikoa egiten da (10).

Horrela, jaio aurreko diagnostikoa haurdunaldia modu naturalean gertatu ondoren egiten da, fetua hemofilikoa den jakiteko. Haurdunaldiaren 9. astetik aurrera, fetuaren sexua amaren odolaren bidez zehaztu daiteke, fetu-zelulek amaren zirkulazioa zeharka baitezakete. Jaio aurreko diagnostikoa egiteko beste modu bat, bilo korionikoen biopsia

(BKB) edo amniozentesia egitea da. Gaur egun, ordea, BKB teknika aukeratzen da, diagnostikoa lehenago lortzen baita. BKB-a haurdunaldiaren 12-14 aste inguruan, ekografoaren laguntzaz egiten da. BKB-ak kariotipoa zehazteko aukera ematen du, eta, horrela, fetuaren sexua zehazten da (10, 18).

Bestalde, ezarri aurreko diagnostiko genetikoa hemofilia larria duen eramaile orori eskaini behar zaio. Lagundutako ugalketa edo in vitro prozedura bat dakar, eta azterketa genetikoa enbrioia umetokian ezarri aurretik egiten da. Horrek, hemofiliari lotutako karga genetikorik ez duena hautatzeko aukera ematen du. Hau da, sexu femeninoko enbrioia umetokian ezartzeko hautatzen dira. Bere "segurtasun" portzentajea % 99koa da (10, 18).

Beste aukera batzuk, emaille baten obozitoak erabiltzea izan daiteke (eramaileek jaio aurreko edo ezarri aurreko diagnostiko genetikoa egin nahi ez badute) (18).

3. Eranskina: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren gidoiak

- Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren gidioia euskaraz:

Hemofiliaren eramaileei buruz hitz egin dezagun.

Baina, lehenik eta behin, ba al dakizu zer den hemofilia? Laburbilduz, herentziazko nahasmendu bat da, non odolak ez duen behar bezala koagulatzen, eta, beraz, hemofilikoek odoljario handiak izaten dituzte (1, 2, 3).

Normalean, gizonek bakarrik dute hemofilia. Baina emakumeak eramaileak izan daitezke. Hemofiliko bakoitzeko bi koma hirurogeita hamazazpi eramaile daudela kalkulatu da (2, 10).

Eta nola dakit eramailea naizen? Bada, orokorrean, eramaileak ez dute sintomarik eta sintomatikoak badira, sintomak oharkabean pasatzen dira. Baina beste modu batzuekin jakin daiteke. Hau jakiteko modu bat zuhaitz genealogikoa da. Laburbilduz, zure aita hemofilikoa bada, zu derrigorrezko eramailea zara. Baina, zure ama hemofilia-eramailea bada, zu eramailea posiblea zara (6, 10). Hala ere, beste ñabarduraren bat edo beste badago.

Nahasmendu horri buruzko ezagutza funtsezkoa da eramaile bat haurdun geratu aurretik, familia-plangintza egokia izan dadin. Azterketa genetiko bat egin behar da informazio egokia emateko, hala nola, eskura dauden antisorgailuei buruzkoa, eta etorkizuneko gurasoak ugalketa-aukerei buruzko erabakiak hartzean gaitasuna izateko (10, 19).

Hemofilia eramaileei buruz gehiago jakiteko gogoz geratu bazara, sar zaitez nire profilaren deskribapenaren estekan.

- Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren gidioia gaztelaniaz:

Hablemos sobre las portadoras de hemofilia.

Pero, primero, ¿sabes lo que es la hemofilia? Resumidamente, es un trastorno hereditario en el que la sangre no coagula bien, por lo que los hemofilicos tienen hemorragias intensas (1, 2, 3).

Por lo general, solo los hombres padecen hemofilia. Pero las mujeres pueden ser portadoras. Se estima que por cada hemofílico hay 2'77 portadoras (2, 10).

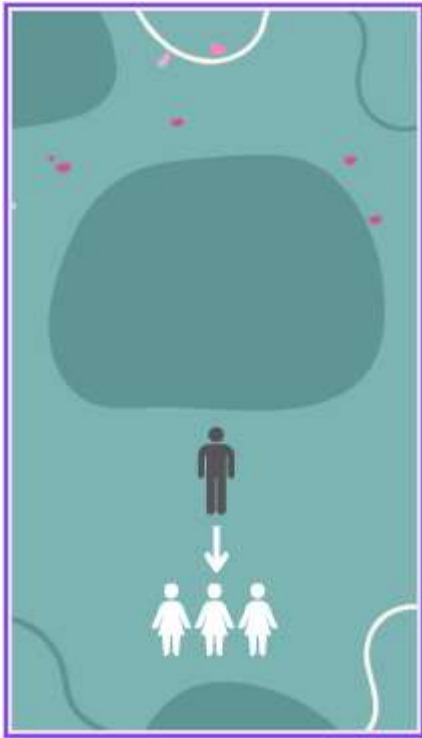
Te preguntarás, ¿cómo sé si soy portadora de hemofilia? Pues, las portadoras son asintomáticas y de ser sintomáticas, sus síntomas suelen pasar desapercibidos. Aunque se puede saber de otras maneras. Una forma de saberlo es mediante el árbol genealógico. Resumidamente, si tu padre es hemofílico, entonces tú eres una portadora obligada. Sin embargo, si tu madre es portadora de hemofilia, entonces tú eres una posible portadora (6, 10). Pero hay algún que otro matiz más.

El conocimiento sobre este trastorno es clave antes de que una portadora se quede embarazada, para una adecuada planificación familiar. Se debe realizar un estudio genético con el objetivo de proporcionar la información adecuada sobre los métodos anticonceptivos disponibles y capacitar a los futuros padres para tomar decisiones respecto a las posibilidades reproductivas (10, 19).

Si te has quedado con ganas de saber más sobre las portadoras de hemofilia, entra en el link de la descripción de mi perfil.

4. Eranskina: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren diapositibak, euskaraz





NOLA JAKIN EA
ERAMAILEA NAIZEN?

ERAMAILEAK SINTOMA
GABEKOAK IZATEN DIRA

A green background with a white question mark icon at the top. Below it, two light green rounded rectangles contain text in white capital letters.



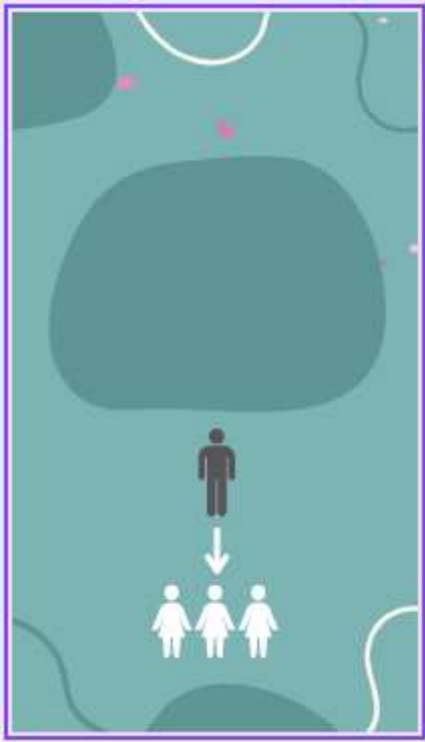
EZAGUTZA FUNTSEZKOA
DA HAURDUNALDIAREN
AURRETIK

A purple background. At the top is a white icon of a person's head with a gear and a bar chart. Below it, white text is centered. At the bottom is a white silhouette of a pregnant woman with a yellow heart on her belly.



5. Eranskina: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideo motzaren diapositibak, gaztelaniaz





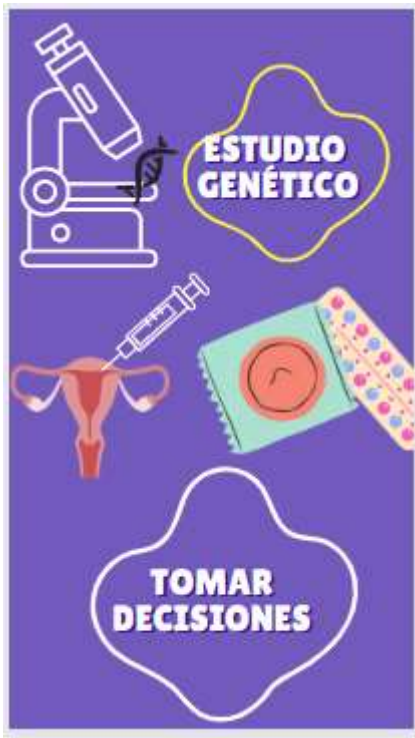
¿CÓMO SÉ SI SOY PORTADORA?

LAS PORTADORAS SUELEN SER ASINTOMÁTICAS



EL CONOCIMIENTO ES CLAVE ANTES DEL EMBARAZO

An icon of a person's head and shoulders, with a gear, a book, and a speech bubble, symbolizing knowledge and communication. Below the icon is a white silhouette of a pregnant woman with a yellow heart on her belly.



6. Eranskina: Hemofiliaren eramaileei zuzendutako bideoak

Bideo luzea euskaraz:

- https://drive.google.com/file/d/12F5Godb3qkYOgq2CE1e6POVBQ85NKr8H/view?usp=share_link

Bideo luzea gaztelaniaz:

- https://drive.google.com/file/d/1yfaytjT5agdCk3HC4FKFdLXHCJokVf/view?usp=share_link

Bideo laburra euskaraz:

- https://drive.google.com/file/d/12JA1Pfs69BfCuZMGWUBRLuPjDy61k4DF/view?usp=share_link

Bideo laburra gaztelaniaz:

- https://drive.google.com/file/d/1Xiyuf0Qlcn4avbQ1MwTy8bEpg8SgLcC0/view?usp=share_link