

HPN LOOKS

nº 5/2014



II Congreso Nacional HPN 2014

Revista informativa dedicada a la
enfermedad Hemoglobinuria
Paroxística Nocturna y su
Asociación de pacientes



EJEMPLAR N° 5/ 2014

Revista editada por la Asociación
de Pacientes afectados por la enfermedad
Hemoglobinuria Paroxística Nocturna



Avda. Barcelona n° 174, 1° 2ª.
08700 Igualada (Barcelona)
Telf. 617.080.198 - 93.804.09.59
CIF: G-65.052.029

N° de Registro Nacional:
591.920

Página Web:
www.hpne.org
Email: info@hpne.org

Directora revista:
Mercedes López

Coordina:
Jordi Cruz
Redacción, Composición y Maquetación:
Mercedes López

Tirada: 1.500 ejemplares
Distribución gratuita

Impresión: Copistería Comarca

CON LA COLABORACIÓN DE:



 Generalitat de Catalunya
Departament de Salut  Generalitat de Catalunya
Departament de Benestar Social
i Família



SUMARIO

(4 - 7) II Congreso Nacional HPN 2014

(8-9) El papel del Especialista en Medicina Interna ante la Hpn

(10-12) Jornada Médica Sist. Complemento

(13-15) Congresos (16-17) Día Mundial Enfermedades raras

(18-23) Noticias de interés

(24-27) Conozcamos más la Hpn

(28) Vivencias Hpn

(29) Asamblea General de Socios

(30-31) Familias Hpn en Acción



**Jordi Cruz Villalba,
Presidente de la Asociación
de pacientes afectados por
HPN en España.**

TU
SANGRE
ES
TU VIDA
NUEVOS
RETOS

Apreciados socios y colaboradores,

Quiero presentaros la revista de HPN Número 5. Es un placer para mí seguir con vosotros intentado ayudar todo lo máximo y así poder informaros de todas las actividades que vamos realizando así como de otras actividades que pueden ser de interés en el movimiento de las enfermedades raras y que tan de auge están.

También hay que destacar historias de afectados de HPN que en su día hicieron un trasplante de médula ósea y que tuvieron la oportunidad de que su enfermedad desapareciera para siempre. Esto es también un modo de reflejar que hay situaciones diferentes, aunque es una afectada de América Latina es importante que la tenemos a nuestro lado. Sabéis que nuestro movimiento cruza fronteras y por eso a través de internet podemos llegar a diferentes sitios, este es el caso de Luz Amparo y de muchos más que están a nuestro lado.

Otro de los temas que veréis es que vamos abriendo camino, la realización de diferentes actos es importante no solo para que podamos recaudar fondos sino y más importante el dar a conocer la HPN por todos sitios. Laureano está participando en el grupo de trabajo de enfermedades raras en Canarias y la familia Pomares de Córdoba colaborando con la Red de Padres Solidarios.

Estoy seguro que todos pensáis en la posibilidad de realizar alguna actividad, este es el mejor momento para ello. Poneros en contacto con nosotros y os apoyamos y ayudamos.

También veréis que tenemos una nueva Junta Directiva que nos va a aportar muchas directrices nuevas a ejecutar.

Espero que esta revista sea de vuestro agrado y que pronto podamos vernos.

Recibid un abrazo afectuoso.

Jordi Cruz.

Presidente de la Asociación de Pacientes HPN en España.

Miembro de la Junta Directiva de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

Responsable del Área de Formación e Investigación de FEDER.

Responsable del Área de Investigación de Fundación FEDER.

II Congreso Nacional dedicado a la HPN (Hemoglobinuria Paroxística Nocturna)

Sevilla, 8 de Marzo de 2014

Denuncian la desigualdad para acceder al tratamiento para la HPN, una enfermedad ultra rara.

Pacientes y médicos reclaman que todas las Comunidades Autónomas se rijan por las guías nacionales y por criterios de evidencia científica y experiencia clínica. Los derechos de los pacientes ante la negación de un tratamiento, la apuesta por unos criterios de evaluación uniformes y únicos basados en la evidencia científica, así como la equidad en el acceso a los tratamientos han centrado el II Congreso Nacional de HPN, organizado por la Asociación de Pacientes con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (www.hpne.org) en el Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla.

“La desigualdad en el acceso al tratamiento es una realidad. Es un problema que estamos detectando en estos momentos en los pacientes con HPN”, han coincidido en asegurar el Dr. Antonio Fernández, presidente de la Asociación Andaluza de Hematología y Hemoterapia (AAHH) y Jordi Cruz, presidente de la Asociación de Pacientes de HPN, una enfermedad hematológica ultra rara que causa un riesgo constante de trombosis en cualquier órgano y que pone en serio peligro la vida de los pacientes, unos 250 en España.

“Y el problema es mucho más grave en Andalucía”, según el doctor. “Tenemos los criterios de evaluación de indicación de tratamiento en HPN más restrictivos del país e, incluso me atrevería a decir, del mundo. Cuando aparece un caso, que cumple los criterios nacionales, cuesta mucho trabajo conseguir la autorización del tratamiento en Andalucía”.

Médicos y pacientes reclaman garantizar el acceso en equidad a medicamentos de uso vital, como es el caso de la HPN y un medicamento llamado eculizumab, el único capaz de controlar la enfermedad, de cambiar su historia natural y de evitar las trombosis, principal causa de muerte en estos pacientes. De hecho, el 35% de los afectados muere en los 5 años siguientes al diagnóstico, pero este fármaco mejora significativamente la calidad de vida “y la supervivencia de estos pacientes, equiparándola a la población general”.

Jordi Cruz afirma que “hay pacientes que llevan esperando mucho tiempo a recibir el tratamiento prescrito en su día por el médico. E incluso conocemos algunos casos de afectados que han fallecido esperando, alguno de ellos en Andalucía”. Uno de estos casos es David Compte, de Barcelona, quien ha visto denegada la solicitud urgente de prescripción de eculizumab de su equipo médico en base a criterios poco justificados. De esto hace cuatro meses. Ya han realizado una segunda solicitud, pero sigue esperando.

Por su parte, Laureano Tejera, de Las Palmas, diagnosticado de HPN tras una trombosis atípica, está en tratamiento con eculizumab desde 2010. “Antes tenía fatiga, fuertes dolores, orinaba sangre y mi salud era muy débil. Pero al iniciar este tratamiento también empezó una nueva vida para mí. Llevo la misma vida que antes del diagnóstico, y con la tranquilidad de que la HPN está completamente bajo control”.

“Hay que ser insistentes y solicitar tantas veces como sea necesario el tratamiento si el médico cree que el paciente realmente lo necesita y va a beneficiarse de él”, asegura la Dra. Ana Villegas, Catedrática de la Universidad Complutense de



Madrid, Hospital Clínico Universitario San Carlos. A ello, el Dr. Fernández ha añadido que “la administración no puede usar al médico como coartada ante una decisión meramente económica”.

Según el Dr. Ramiro Núñez, jefe del Servicio de Hematología del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla, “estamos sometiendo a pacientes a procedimientos que entrañan un riesgo vital cuando disponemos de un fármaco que ha demostrado ser eficaz en el control de la HPN, que mejora la calidad de vida y que equipara la esperanza de vida de los afectados a la población general”. Este medicamento “reduce en un 85% el riesgo de trombosis, cambiando la historia natural de la enfermedad, que pasa de ser potencialmente mortal a estar controlada. Pero existe una falta de homogeneización en el tratamiento y el manejo de los pacientes”, ha explicado la Dra. Villegas.

La eficiencia sanitaria, unida al rigor clínico. Debido a la descentralización de las competencias sanitarias, “cada autonomía tiene sus guías de tratamiento, que no

son coincidentes y ni siquiera mínimamente superponibles entre las distintas comunidades autónomas”. Los expertos coinciden en que el Ministerio y el Consejo Interterritorial deben cohesionar estos criterios tan dispares, ya que esto conlleva una inequidad en el acceso a la terapia, sujeto al código postal del paciente.

Según el Dr. Fernández, “lo más grave es que esta diferencia de criterios, dentro de una misma autonomía, también se produce entre provincias e incluso entre hospitales”. Por su parte, el presidente de FEDER, Juan Carrión, ha señalado que “no podemos permitirnos la existencia de comités en cada comunidad. Están poniendo de manifiesto un sistema basado en la reducción de recursos y en el valor económico”.

En el II Congreso Nacional de HPN los expertos han señalado que “el impacto positivo de este medicamento en pacientes con HPN se está limitando mucho debido a criterios economicistas”. Sin embargo, también han destacado el hecho de que los medicamentos huérfanos sólo suponen el 0,08% del total del gasto sanitario del SNS,

II Congreso Nacional HPN

y sólo el 0,43% del gasto global farmacéutico, según datos de 2010 del propio Ministerio de Sanidad. “No es una cifra tan significativa como para que suponga un rechazo rotundo”.

“La eficacia sanitaria va ligada al rigor clínico, es decir, a la evidencia científica, las indicaciones aprobadas y la propia experiencia del médico, ya que de este modo se evitan reingresos, malas prácticas, complicaciones graves,... y costes adicionales para el sistema sanitario”, ha afirmado el Dr. Fernández. “La libertad de prescripción no significa que el médico receta lo que quiere, sino que puede decidir en base a las evidencias científicas, su conocimiento y su experiencia. Los médicos procuramos ser cuidadosos en nuestras indicaciones, y más en estos casos. Y tenemos la obligación de ser eficientes, pero sobre todo con los pacientes”.

En este sentido también se ha expresado el presidente de FEDER, destacando “el asociacionismo como la herramienta más poderosa de la que disponemos. Para nosotros, defender los derechos de los pacientes y resolver la situación de desigualdad en el acceso a los tratamientos es nuestra principal prioridad y reivindicación. Es el primer punto del Documento de 14 propuestas en enfermedades raras y ultra raras trasladado a la Administración”.

Presupuesto independiente y centros especializados
Los expertos son partidarios de que existan comités de evaluación que analicen los casos en función de que cumplan o no los criterios clínicos establecidos en las guías nacionales, como la establecida para la HPN desde la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia.

Además, reclaman que haya unos centros especializados y de referencia, como en otros países europeos. “Es necesario un mapa de expertos, validando a los profesionales de referencia en este ámbito y apostar por centros referentes con criterios de sostenibilidad”.



Según el Dr. Joan Lluís Vives-Corrón, director de SENERCA y del Servicio de Hematología del Hospital Clínic de Barcelona:

“los derechos de los pacientes no están aún consolidados en las enfermedades raras y ultra raras. Para poder garantizarlos hay que cumplir unos requisitos indispensables: recursos de financiación, impulso decidido de la administración, experiencia de los profesionales y participación activa de los pacientes”





“Conocer las necesidades de los pacientes es una prioridad”, ha señalado Manuel Pérez, presidente del COF de Sevilla, que ha acogido el II Congreso Nacional de HPN y que está apostando decididamente por este ámbito. “Por ello, hemos puesto en marcha una encuesta a pacientes de enfermedades raras, llevada a cabo desde todas las farmacias españolas, para conocer de primera mano sus necesidades socio-sanitarias”.

Según Manuel Pérez, “se ha planteado al Comité interterritorial: un presupuesto específico y diferenciado”. Según el Dr. Fernández, “sería una solución para no arruinar a los hospitales pequeños, ayudaría a un buen control presupuestario y a una mayor transparencia en la gestión”.

También creen imprescindible unas partidas presupuestarias específicas para las enfermedades raras y ultra raras – nacionales o regionales- y desvinculadas de los presupuestos globales y hospitalarios. Éste es un punto fundamental que para el Consejo Asesor del Ministerio de Sanidad, del cual forma parte el COF de Sevilla.

“Son tratamientos excepcionales y hay que tratarlos con excepcionalidad pero con racionalidad y con criterio científico, no sólo económico. La eficiencia del médico se mide en parámetros de salud y la eficiencia del administrador en parámetros económicos. Hay que hallar un punto de encuentro”, según la Dra. Villegas.

EL PAPEL DE LA MEDICINA INTERNA EN EL RECONOCIMIENTO Y TRATAMIENTO DE LA HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

El 95% de los internistas que han atendido a pacientes con Hpn, han sido derivados al hematólogo



Dr. Jordi Pérez, Servicio de Medicina Interna, Hospital Vall D'Hebrón de Barcelona



LA VISIÓN GLOBAL DE LA PERSONA ENFERMA

MIRTHA

Papel de Medicina Interna en el Reconocimiento y Tratamiento de la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad ultra-rara, grave y en muchos casos mortal. Es una enfermedad de carácter sistémico, con clínica inespecífica y en la que varios órganos pueden estar afectados, tales como riñón, pulmón, hígado o sistema nervioso central.

En la HPN existe un alto riesgo de trombosis, principal causa de muerte junto con la insuficiencia renal. Las manifestaciones de la enfermedad pueden ser muy variadas como anemia, dolor abdominal, dolor torácico, hemoglobinuria, disnea, hipertensión pulmonar o incluso fatiga intensa. Dada su clínica inespecífica y multisistémica, el papel del especialista en Medicina Interna es fundamental en el diagnóstico y tratamiento ya que, tanto por la gravedad de la enfermedad, como por su rareza, las decisiones clínicas tempranas mejoran enormemente el pronóstico de estos pacientes.

Consecuencias de la hemólisis en la HPN



La prueba diagnóstica en la HPN es el estudio, en sangre periférica, de la presencia de un clon HPN (células GPI-negativas), mediante citometría de flujo de alta sensibilidad. Los especialistas en medicina interna deberíamos estar alerta en el estudio de la HPN en aquellos pacientes con las siguientes manifestaciones:

- Anemia hemolítica con test de Coombs negativo
- Hemoglobinuria
- Trombosis venosa en localizaciones inusuales (Síndrome de Budd-Chiari, vena mesentérica, eje portal, venas cerebrales...), con evidencia de hemólisis
- Disfagia intermitente o dolor abdominal de etiología no aclarada con evidencia de hemólisis
- Citopenias idiopáticas y mantenidas de significado incierto
- Aplasia medular (al diagnóstico y anualmente)
- Síndrome mielodisplásico hipoplásico

La HPN es una enfermedad clonal de las células progenitoras hematopoyéticas que se origina por la mutación adquirida del gen PIG-A. Como consecuencia de dicha mutación, no se sintetiza el grupo de anclaje GPI (glicosil-fosfatidil-inositol) necesario para que numerosas proteínas de membrana se fijen a la superficie celular tales como el CD59 y el CD55, ambos inhibidores fisiológicos de la activación del complemento. Como consecuencia de este déficit, las hemáties especialmente son más sensibles a la acción lítica del sistema del complemento. Desde el punto de vista clínico, la enfermedad se caracteriza por una anemia hemolítica intravascular, con tendencia a la trombosis y con un componente variable de insuficiencia medular. La afectación orgánica es consecuencia principalmente de la isquemia, ya sea por trombosis o producida por la vasoconstricción secundaria debida a la depleción del óxido nítrico causada por la liberación masiva de hemoglobina. Adicionalmente, el estado pro-inflamatorio y pro-trombótico, así como la acumulación de hemosiderina a nivel de los riñones conlleva un consiguiente deterioro renal en muchos pacientes.

OBJETIVO DEL ESTUDIO

Determinar cuál es el nivel de conocimiento de la patología en el colectivo de medicina interna

Universo: El universo objeto de estudio para la realización de esta investigación está constituido por internistas asociados a la Sociedad Española de Medicina Interna

Distribución de todo el territorio nacional.

Se han realizado a realizar un total de 207 encuestas.

Se han realizado entrevistas On-Line de 10 minutos de duración cada una mediante un cuestionario estructurado y administrado por un entrevistador.

Trabajo de campo: Para llevar a cabo el trabajo de campo, la sociedad envió un mail masivo a todos los médicos asociados, en el que se adjuntaba el link para acceder al cuestionario. Se han realizado dos recordatorios con el fin de obtener el máximo de respuestas posibles.

El trabajo de campo se ha realizado del 17 de marzo al 25 de abril del 2014.

CONCLUSIONES DEL ESTUDIO

Cerca de dos tercios de los internistas consultados han atendido algún paciente con una enfermedad rara en los últimos 12 meses, situándose el promedio de pacientes en estos médicos en 11,8.

El profesional que atiende pacientes con enfermedades raras está más especializado en enfermedades autoinmunes y tendencialmente en riesgo cardiovascular/ diabetes. También se aprecia una mayor presencia de estos especialistas en centros universitarios.

Teniendo en cuenta las manifestaciones clínicas de la HPN, los internistas han atendido un promedio de 4 pacientes en los últimos 12 meses con alguna de las manifestaciones clínicas consideradas, siendo la Citopenia Idiopática y Mantenido de significado incierto la más presente en su consulta.

Alrededor del 80% de los internistas consultados no sospechan sobre un caso de HPN ante una manifestación clínica de la HPN, excepto cuando se trata de una hemoglobinuria o de una disfgia intermitente/ dolor abdominal de etiología no aclarada (las menos presentes), donde alrededor de un 30% de los médicos piensan que podría tratarse de una HPN.

Las principales sospechas varían según la manifestación clínica, pero en general destacan las neoplasias y los síndromes mielodisplásicos.

Si tenemos en cuenta los diferentes perfiles de médicos, apenas se observan diferencias en las primeras sospechas ante una manifestación clínica de la HPN y la mayoría de internistas

piensa en otras patologías.

El 30% de los internistas realiza citometrías de flujo ante las manifestaciones clínicas de la HPN.

La citometría de flujo no es una prueba de uso mayoritario ante una manifestación clínica de la HPN, aunque si se aprecia un mayor nivel de uso ante síndrome mielodisplásico hipoplásico y aplasia medular, donde más del 50% de los internistas que han tenido pacientes con dichas manifestaciones la han llevado a cabo.

Algo más de un tercio de Entre el resto, no destaca los médicos que realizan ninguna patología en citometrías de flujo concreto aunque cobran buscaban diagnosticar la más protagonismo los HPN al solicitar la prueba síndromes mielodisplásicos, (siendo los internistas mieloproliferativos y que tienen más años de linfoproliferativos, las experiencia los que piensan neoplasias hematológicas y más en la HPN cuando las hemopatías. realizan dicha prueba.

En general, el internista deriva a los pacientes que presentan alguna manifestación clínica de la HPN a Hematología, reteniendo en mayor medida en su consulta a aquellos que presentan trombosis venosas de localización inusual o anemias hemolíticas con test Coombs negativo.

En la mayoría de manifestaciones clínicas se realiza interconsulta, con especial intensidad cuando se trata de citopenias, aplasias medulares o SMD hipoplásico, siendo hematología el colectivo con quien realiza de forma prioritaria estas interconsultas.

Casi todos los internistas consultados conocían la HPN antes de realizar la encuesta si bien han tenido pacientes con la patología el 6% de los médicos.

Este porcentaje de médicos, ha atendido a una media de 1 a 2 pacientes con HPN en los últimos 12 meses.

HEMATÓLOGOS PIDEN AVANZAR EN LA DETECCIÓN Y TRATAMIENTO DE LA HPN EL 10% DE LOS HEMATÓLOGOS EN ESPAÑA SE ACTUALIZAN

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) es una enfermedad ultrarara de origen hematológico que afecta a 250 personas en España, según cálculos aproximados. Expertos en esta disciplina pidieron avanzar en la detección y tratamiento de esta enfermedad en la tercera Reunión del Sistema del Complemento, celebrada en Madrid el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

La HPN conlleva la destrucción crónica de los glóbulos rojos debido a la activación incontrolada del sistema del complemento. La trombosis es su efecto más grave.

El fruto más importante que han conseguido los afectados, señalan desde la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, es la autorización de eculizumab, que reestablece la regulación del complemento terminal en la sangre e inhibe la hemólisis intravascular.

Aún así, todavía queda mucho por hacer en una dolencia en la que un 35 por ciento de los afectados muere a los cinco años siguientes al diagnóstico sin el tratamiento y seguimientos adecuados.

“Un 25 por ciento de los casos de HPN tienen un precedente de aplasia medular. Y hasta un 50% de pacientes con aplasia medular pueden tener un clon de HPN”, indica Ana Villegas, catedrática de la Universidad Complutense.

Uno de los principales retos consiste, por tanto, en interrelacionar ambas enfermedades.

PREVALENCIA: 250 personas en España.

CONTACTO: Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. WEB: www.hpne.org

Esta patología se caracteriza por ser la enfermedad con mayor riesgo trombótico de todas las conocidas, que es la principal causa de su elevada mortalidad sin el tratamiento apropiado. Se calcula que unos 250 españoles podrían padecer Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), una enfermedad ultra rara en la que si bien durante los últimos años se han producido importantes progresos en el diagnóstico y el tratamiento aún quedan muchos retos pendientes. Coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, el 10% de los hematólogos de España se han reunido en la 3ª Reunión del Sistema del Complemento para actualizar sus conocimientos y ver cómo abordar los principales desafíos de futuro en esta grave enfermedad, cuyas consecuencias son imprevisibles, sistémicas y ponen en serio peligro la vida de los pacientes.

Seguir avanzando en el conocimiento, en el diagnóstico y el adecuado tratamiento es una necesidad crucial y una reivindicación constante en enfermedades ultra raras como la HPN. Básicamente porque es una patología con consecuencias muy graves y que conlleva un alto índice de morbilidad y de mortalidad si no se detecta y trata a tiempo.

La 3ª Reunión del Sistema del Complemento ha girado en torno a “la HPN como enfermedad dinámica, la fisiopatología de la trombosis, una de las principales causas de muerte de los pacientes, y la relación de la HPN con la aplasia medular. Temas aún pendientes y que constituyen todo un reto”, explica la Dra. Ana Villegas, Catedrática de la Universidad Complutense de Madrid, Hospital Clínico Universitario San Carlos.



Los expertos definen a la HPN como una enfermedad dinámica porque es muy variable y heterogénea en síntomas y en evolución. “Hay afectados que fallecen a los pocos meses del diagnóstico y otros de larga evolución”, según el Dr. Josep Maria Ribera, jefe del Servicio de Hematología Clínica del ICO de Badalona. “La HPN es potencialmente grave y su curso clínico no siempre es predecible. Puede empezar de una manera, continuar de otra y acabar de otra: con una hemólisis continuada, un fallo renal, una trombosis o incluso una leucemia aguda, por ejemplo. Cada caso es distinto y puede cambiar de un día para otro. Por ello, el seguimiento de estos pacientes debe ser muy preciso”.

Los progresos en el conocimiento y abordaje de la HPN han sido constantes, sobre todo en los últimos años. Un elemento que ha cambiado “brutalmente” su manejo es la autorización del medicamento eculizumab, el primer inhibidor del sistema del complemento. Según el Dr. Emilio Ojeda, médico adjunto del Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Puerta de Hierro Majadahonda, “ha cambiado la historia natural de una enfermedad mortal y también su conocimiento. En las formas más clásicas y más típicas, la hemoglobina en la orina puede ser uno de los síntomas más característico de la HPN, con una orina negra, pero es una enfermedad con múltiples síntomas, y cada paciente presenta unos u otros”.

Aun así, los expertos coinciden en señalar que sigue siendo una patología ultra rara donde, a pesar de haber muchas novedades, todavía hay muchos retos.

Los expertos han subrayado la importancia de las reuniones de actualización. Según el Dr. Ojeda, “casi todos los hematólogos conocen la HPN, pero la mayoría no tiene un contacto directo con la enfermedad”. El Dr. Ribera añade que “el principal reto para el hematólogo a la hora del diagnóstico es pensar en la enfermedad ante diversas situaciones clínicas. Queda mucho por hacer porque es una enfermedad ultra rara y multisistémica”. Y el Dr. Alberto Orfao, Catedrático en Medicina y Director del Servicio de Citometría de la Universidad de Salamanca, señala que “es difícil que el médico con pacientes de HPN pueda tener esta actualización sólo en base a su experiencia”.

En la HPN, la activación incontrolada del sistema del complemento causa la destrucción crónica de los glóbulos rojos (proceso conocido como hemólisis) y conlleva consecuencias graves, “como trombosis y enfermedad renal crónica, con un gran impacto en la en la calidad de vida y supervivencia de los pacientes”, explica el Dr. Ojeda. “Estos pacientes se diagnostican en edad joven, sobre los 30 años

y la HPN supone un pronóstico de vida muy desfavorable. Muchos afectados mueren antes de 10 o 15 años desde el diagnóstico, básicamente por la complicación más frecuente, que es la trombosis. Además, la calidad de vida queda muy afectada porque es una enfermedad multiorgánica”.

UN RETO PENDIENTE: LAS CARACTERÍSTICAS DE LAS TROMBOSIS EN HPN

La trombosis es la principal complicación derivada de la HPN, así como la principal causa de muerte en estos pacientes. Según el Dr. Ribera, “su aparición en el curso de la HPN es impredecible, con un riesgo constante. Además, puede entrañar un peligro vital, ya que puede tratarse tanto de trombosis venosas como arteriales y pueden afectar a órganos vitales como el cerebro, corazón, hígado o pulmones”.

Además, en pacientes con HPN la trombosis “es más venosa que arterial y puede presentarse en localizaciones inusuales, como las venas hepáticas, abdominales, cerebrales...”, explica la Dra. Villegas. Sin embargo, como afirma el Dr. Orfao, “no debemos olvidar que estos pacientes también tienen trombosis en localizaciones típicas”. Ambos doctores coinciden en que lo más atípico es su aparición en pacientes adultos jóvenes sin ningún otro factor de riesgo.

El fármaco eculizumab ha supuesto un gran avance, al reducir de forma mantenida y significativa el riesgo de trombosis en un 92%%, equiparando la esperanza de vida de los pacientes con HPN al resto de población y mejorando drásticamente su calidad de vida. Esto ha hecho que se haya empezado a usar incluso en pacientes embarazadas que padecen esta patología.

A las mujeres en edad fértil con HPN generalmente se les desaconseja el embarazo por la elevada morbimortalidad que la gestación causa en la madre y el feto. Según la Dra. Anita Hill, profesora titular de la Universidad de Leeds (Reino Unido), “de por sí, el embarazo aumenta el riesgo de coagulación. Es un factor de riesgo de trombosis”.

En una mujer sin HPN la incidencia de trombosis es de 0,6 a 1,3 episodios por cada 1.000 partos y el riesgo de trombosis en las primeras 6 semanas postparto es 15 veces mayor comparado con la población general. Según la Dra. Villegas, “en una mujer con HPN embarazada se calcula que la mortalidad es del 6% al 20% y, además, debido a un aumento de la activación del sistema del complemento y de la hemólisis, el riesgo en el postparto es mayor. En relación con el feto, el 40% de los embarazos finalizan prematuramente y sólo el 30% de las mujeres tienen un parto natural”.

“Gracias al tratamiento con este fármaco, se ha visto que puede llevarse a término un embarazo normal, sin que aumente la morbimortalidad en la madre o en el feto si se toman ciertas precauciones y se controla muy de cerca el embarazo”. Por ello, la Dra. Villegas y el Dr. Ribera coinciden en que primero es necesario evaluar cada caso individualmente.

HPN Y APLASIA MEDULAR: ¿CÓMO SE INTERRELACIONAN?

Uno de los retos pendientes para los expertos es la interrelación existente entre la HPN y la aplasia medular (la médula no puede producir nuevas células sanguíneas de forma adecuada), aún no bien entendida. Según la Dra. Villegas, “Hasta un 25% de los casos de HPN tienen un precedente de aplasia medular. Y hasta un 50% de pacientes con aplasia medular pueden tener un clon de HPN”.

De hecho, una HPN puede desembocar, tras años de evolución, hacia una insuficiencia medular aplásica. Por otro lado, pacientes con aplasia medular pueden presentar una evolución clonal en forma de HPN. El Dr. Orfao señala que “la aplasia medular es algo inherente en todos los pacientes de HPN, todos la tienen en una forma más o menos severa. Es un aspecto importante que hasta ahora no se ha abordado directamente y que podría mejorar el pronóstico de la enfermedad”.

EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LAS MICROANGIOPATÍAS TROMBÓTICAS

Durante la reunión también se ha abordado el diagnóstico diferencial de las microangiopatías trombóticas (MAT), un grupo de enfermedades que cursan con alteraciones en los vasos sanguíneos periféricos que dan lugar a la formación de trombos que causan daños potencialmente catastróficos en órganos vitales.

Según el Dr. Miquel Lozano, jefe de sección de Hemoterapia del Hospital Clínic de Barcelona, “las MAT tienen unos

parámetros analíticos muy característicos. En la sangre periférica vemos circulando unos hematíes fragmentados, los esquistocitos. Sin embargo, las causas pueden ser muy dispares y, por consiguiente, también los tratamientos. Es el principal desafío que plantean estas enfermedades”.

Entre las principales MAT figura el Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa), una enfermedad ultra rara que, al igual que la HPN, “está causada por una hiperactivación del sistema del complemento y que también se caracteriza por una morbilidad muy elevada”, así como la Púrpura Trombocitopénica Trombótica (PTT), otra enfermedad que tiene unos síntomas clínicos muy similares al SHUa pero con un origen muy diferente. En este caso, “el diagnóstico diferencial es importante. Pero, sobre todo, el tratamiento adecuado de cara a la supervivencia y complicaciones a largo plazo”. En los ensayos clínicos de eculizumab en SHUa, hasta un 95% de los pacientes permanecían libres de MAT y hasta un 90% normalizaron los valores hematológicos a los 2 años de seguimiento.





Los días 20 y 21 de septiembre de 2013, se celebró en el aula Magna de la Casa Convalecencia del Hospital de Sant Pau, de Barcelona, el “I Congreso Nacional de Anemias Raras y Síndromes Relacionados”, organizado por la Asociación Española de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), la Plataforma de Enfermedades Raras de la Fundación Doctor Robert de la Universitat Autònoma de Barcelona y la “European Network for Rare and Congenital Anemias (ENERCA)”. El Congreso fué dirigido a todos los afectados de una anemia rara y sus familiares, así como a médicos y profesionales de la salud que tienen que hacer frente al diagnóstico y seguimiento de anemias raras. El objetivo de este encuentro fué ofrecer información sobre los últimos adelantos en el diagnóstico y seguimiento clínico especializado de una anemia rara. Durante estos dos días, se dió una especial relevancia a todos aquellos aspectos relacionados con la prevención y tratamiento de las anemias raras, la sobrecarga de hierro y el manejo de agentes quelantes, la utilización de medicamentos o modificadores biológicos de la expresión génica, y el trasplante de progenitores hematopoyéticos. Las anemias raras, son mayoritariamente de origen hereditario y congénitas y pueden obedecer a causas muy diversas, que pueden afectar la supervivencia

del eritrocito o al mecanismo de su formación. Entre ellas destacan las talasemias, la anemia de células falciformes o drepanocitosis en la que su incidencia ha incrementado sensiblemente en nuestra población debido al impacto de la inmigración. Durante el congreso, también se trataron otras anemias, todavía más raras, como, por ejemplo, la **Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN)**, la anemia de Fanconi o las microcitosis familiares hereditarias, descubiertas recientemente. Destacar que a nivel mundial el 1% de las parejas sufren el riesgo de tener un bebé con un síndrome grave de la hemoglobina, y que más de 330.000 niños nacen cada año afectados por una de estas enfermedades, siendo los trastornos más comunes la anemia falciforme y los síndromes talasémicos. El acto oficial de inauguración del congreso, contó con la participación de la Dra Roser Vallès, directora general de Ordenación y Regulación Sanitarias de la Generalitat de Cataluña, el Dr Antoni Montserrat, Policy Officer for Cancer and Rare Diseases, Director of Public Health (*SANCO C-1), European Commissions, el Dr Josep Torrent-Farnell, del Dpt. Farmacología Clínica del Hospital Sant Pau y miembro del comité de medicamentos huérfanos de la EMEA, el Dr Joan Lluís Vives-Corrans, Serv. Eritropatologia del H.Clínico de Barcelona y coordinador de la Red Europea de anemias hereditarias y congénitas (ENERCA), el Sr Juan Carrión, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Jordi Cruz, Presidenta de la Asociación HPN, miembro de la Junta Directiva de FEDER y Responsable del Área de Investigación de la Fundación Feder.



VI CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS Y I ENCUENTRO IBEROAMERICANO ORGANIZADO POR LA ASOCIACIÓN D'GENES Y FEDER

La Princesa de Asturias ha reclamado en el marco del VI Congreso Nacional de Enfermedades Raras y el I Encuentro Iberoamericano, que ha reunido en la localidad murciana de Totana a más de 400 congresistas y representantes de 60 asociaciones de enfermos e investigadores de América y Europa, que en España «haya más investigación» para ayudar a las personas que padecen enfermedades raras. La Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) y la asociación D'Genes, con sede en Totana, organizan el congreso los días 18 y 19 de Octubre 2013.

Jordi Cruz, presidente de la Asociación de pacientes afectados por HPN en España, valora muy positivamente el congreso donde participo como moderador de la mesa de "Investigación i medicamentos huérfanos". Además, este encuentro en Totana ofreció la

Su Alteza Real, doña Letizia Ortiz ha manifestado su compromiso «con cada una de las personas que han sufrido o sufren una de estas enfermedades», más de tres millones en el conjunto nacional, y ha destacado que «muchas madres y padres, médicos e investigadores mueven montañas todos los días de su vida para arañar un euro y dedicarlo a la investigación, único camino que podría curar estas enfermedades y si no, mejorar su calidad de vida».

Su Alteza Real ha insistido en su compromiso firme y en la convicción de que la investigación científica «es la clave que decide el progreso de cualquier nación; es garantía de avance y de mejora social y, por tanto, de mayor justicia y una de las bases sobre las que podremos construir juntos una sociedad cohesionada, respetuosa con todos y mejor». La nota más emotiva, con todo, ha venido de la mano de un niño de 13 años que padece una enfermedad rara que no la sufren más de 15 personas en todo el mundo y que después de describir cómo sus huesos «se van debilitando», afirmó: «Oigo que estamos en crisis pero necesitamos una unidad de referencia especializada y dinero para que estos científicos investiguen».



En su intervención, el presidente murciano, Ramón Luis Valcárcel, ha advertido de que «las enfermedades raras no pueden ser consideradas en función de su coste económico, sino que deben ser tenidas en cuenta por las graves dificultades que plantean a las personas que las padecen y a sus familias», remarcando que en la Región, a petición de los afectados, se puso en marcha en 2009 el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras, mientras que el secretario de Estado de Seguridad Social e Igualdad, Juan Ramón Moreno, ha hecho referencia a que 2013 ha sido declarado por el Consejo de Ministros como año español de las enfermedades raras y ha hecho hincapié en el desarrollo del primer mapa de unidades de experiencia, en las primeras jornadas científicas del Ministerio de Sanidad que se celebrarán el 24 de octubre y en el «Telemaratón» que se organizará para «concienciar al conjunto de la sociedad y obtener fondos para la investigación de las enfermedades raras».

Por su parte, el presidente de FEDER, Juan Carrión, ha reclamado «nuevos recursos para poder avanzar juntos» y ha hecho un llamamiento a todas las administraciones para que 2013 «sea el año nacional de que las enfermedades raras se consideren crónicas y de interés prioritario en el Sistema Nacional de Salud»; así como que se «exima del copago farmacéutico a las familias con enfermedades poco frecuentes y se elabore un mapa de expertos y profesionales de referencia en este tipo de patologías. Peticiones a la que se sumó la presidenta de la Asociación de Enfermedades Raras y otros trastornos graves del desarrollo (D'Genes), Naca Pérez de Tudela, que insistió igualmente en la necesidad de invertir más en investigación.

Fuente: Agencia EFE

Foto izquierda: El presidente de la Asociación HPN en el saludo de rigor a S.A.R la Princesa de Asturias y Gerona.



INVESTIGAR ES AVANZAR

La VI edición de la jornada, “Investigar es Avanzar” se enmarca en las celebraciones previas al 28 de febrero de 2014 Día Mundial de las Enfermedades Raras. El CIBERER y FEDER quieren aprovechar este momento para comunicar a la sociedad en general, y, en especial, a los colectivos de apoyo a los afectados, los últimos avances y aplicaciones de la investigación sobre las enfermedades raras.

Por otra parte, investigadores del CIBERER ponen en valor la gran importancia de los registros en enfermedades raras -concretamente en enfermedades metabólicas hereditarias-, con un modelo de investigación en enfermedades raras que beneficia a enfermedades más prevalentes. Finalmente, se presentó el documental “Raras pero no invisibles”, creado para divulgar la investigación española en este tipo de patologías.

LOS INVESTIGADORES COMPARTEN SUS AVANCES EN LA VII REUNIÓN ANUAL DEL CIBERER

Las Unidades CIBERER expusieron los resultados de su investigación en la VII Reunión Anual celebrada en San Lorenzo de El Escorial los pasados 11 y 12 de marzo de 2014.

En este encuentro, se presentaron también los nuevos Grupos de Investigación Clínica Vinculados, los resultados hasta el momento de los proyectos españoles que forman parte de la iniciativa internacional IRDiRC y las nuevas posibilidades de la plataforma de Bioinformática de las Enfermedades Raras (BIER) del CIBERER

La Asociación de HPN participó en un workshop sobre conocimiento y mejora de las prácticas de los centros de expertos en enfermedades raras europeos

Tuvo lugar los pasados 31 de Marzo y 1 de Abril en la sede del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI)

Fué organizado por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) dependiente del Instituto de Salud Carlos III

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) estuvo representada por Jordi Cruz, miembro de la Junta Directiva y responsable del Área de Investigación de Fundación FEDER.

Los pasados 31 de Marzo y 1 de Abril el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) dependiente del Instituto de Salud Carlos III, organizó un workshop, como coordinador de un work package en el marco del proyecto europeo “EUCERD Joint Action: Working for Rare Diseases-EJA”, con el fin de profundizar en el conocimiento y mejora de las prácticas de los centros de expertos en enfermedades

raras europeos y debatir sobre su participación en la redes europeas de referencia.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) estuvo representada por Jordi Cruz, miembro de la Junta Directiva y responsable del área de investigación; y Alba Ancochea, Subdirectora de la entidad, quienes participaron junto con cuarenta personas más que asistieron a la sede del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) en Madrid.

En este acto participaron representantes de los distintos socios europeos del proyecto, de asociaciones de pacientes, como la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y la Czech Association for Rare Diseases; y del MSSSI, así como algunos de los recién designados miembros del European Commission Expert Group on Rare Diseases y Centros de Expertos de diversos países europeos que habían sido entrevistados para el proyecto.



La Asociación de Pacientes HPN en España también se suma a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias 28 de Febrero de 2014

de los afectados por alguna de las más de 7.000 dolencias poco frecuentes.

Así, Carlos Barrasa, a quien diagnosticaron hace cinco años fibrosis pulmonar idiopática, ha reclamado la incorporación al sistema nacional de salud del único fármaco capaz de ralentizar el avance de un deterioro físico que conduce a la muerte por asfixia y que, según ha denunciado, se comercializa en la mayoría de países europeos, pero no en España.

Si las emociones ya estaban a flor de piel en el antiguo salón de plenos cuando Barrasa ha leído el mensaje de otro paciente, José Aurelio Fernández, a quien una recaída ha impedido asistir al acto, casi nadie ha logrado contener las lágrimas cuando ha tomado la palabra la joven Adriana López.

Doña Letizia, visiblemente emocionada, ha reclamado desde el mismo lugar que nadie se olvide de las necesidades de estos enfermos y sus familias, ha elogiado sus esfuerzos y ha subrayado la importancia del fomento de la cultura de la investigación científica en España «como uno de los mejores caminos posibles para ser de verdad una sociedad solidaria, justa y mejor».

La investigación es, junto a la ciencia y la educación, los pilares del crecimiento de España y lo que ofrece la esperanza a que tienen derecho los pacientes, ha subrayado la Princesa,

Tras su intervención, el cantaor onubense Arcángel ha interpretado una versión por bulerías de «Color Esperanza», la célebre canción de Coti que han coreado como un himno propio enfermos y familiares, momento en el que Letizia ha roto el protocolo para saludar a algunos de ellos y en el que un niño, en nombre de todos, le ha dado las gracias por darles «esperanza».

También ha subido a la tribuna el presidente de FEDER, Juan Carrión, que ha exigido investigación, atención integral temprana, integración educativa y acceso a los conocidos como «medicamentos huérfanos», fármacos que requieren inventivos públicos para que los laboratorios se decidan a comercializarlos.

S.A.R. Doña Letizia Ortiz pide más investigación para atender a enfermos de dolencias raras

Ha participado en un acto para conmemorar el día decidido a las dolencias poco comunes

Letizia Ortiz ha animado hoy a fomentar la investigación científica para garantizar los derechos de los tres millones de personas que padecen enfermedades raras, con el deseo de que algún día «el contexto sea diferente» y dispongan de «una ciencia española más potente, más presente y más valorada».

Como ya es tradicional, Letizia ha presidido en el Senado el acto oficial del Día Mundial de las Enfermedades Raras, una ceremonia en la que los propios enfermos y familiares han expuesto sus reivindicaciones para mejorar la calidad de vida

En el mismo sentido se ha pronunciado el divulgador científico Eduardo Punset, quien ha reclamado terapias para reparar genes defectuosos y ha recordado que se trata de enfermedades menos complejas que la diabetes y afectan al mismo número de personas.

La secretaria general de Sanidad, Pilar Farjas, ha reafirmado el compromiso del Gobierno con la «equidad en el acceso a una atención de calidad, segura y eficiente», para lo que se ha concentrado en más de una decena de centros españoles la asistencia de estas enfermedades y existen ya 14 registros autonómicos.

En su calidad de anfitrión, el presidente del Senado, Pío García-Escudero, ha defendido que las instituciones públicas coordinen sus actuaciones para atender las necesidades sanitarias, educativas, sociales, laborales y de investigación de unas enfermedades que «no entienden de colores políticos».

La princesa ha entregado además los Premios FEDER 2014 a la investigadora Luisa María Botella, la Fundación Aranzadi, las compañías Shire y Johnson&Johnson, las publicaciones Gaceta Médica y El Global, la agencia Butragueño & Böttlander, el brigadista forestal Víctor Cerdá, la directora de Dependencia del Gobierno madrileño, Carmen Balfagón, y los médicos Lucía Lacruz, Antonio González Meneses, Rosario Domingo y Eva Molinero.

“Hay tres millones de personas en nuestro país con una enfermedad poco frecuente. Esto lo sabemos, los invito a los conozcan, a que sepan cuáles son sus problemas, sus necesidades, sus derechos”, ha declarado la princesa de Asturias durante su intervención en el Día Mundial de las Enfermedades Raras. “La investigación junto con la ciencia y la educación son los pilares de crecimiento y motor de desarrollo, de avance y de mejora”, ha añadido.

El presidente de FEDER, Juan Carrión, por su parte ha reclamado en la Cámara Alta más recursos para mejorar la atención de los afectados para evitar el “peregrinaje” que muchos de ellos sufren durante la búsqueda de un diagnóstico o tratamiento.

Durante el acto varias personas afectadas por alguna enfermedad rara han relatado su experiencia, incidiendo en todo los casos en las dificultades que encuentran para el acceso a los medicamentos. Es el caso de Carlos, que ha contado que padece una fibrosis pulmonar idiopática, una enfermedad

rara e irreversible para cuyo tratamiento es necesario un fármaco que “se comercializa en la mayoría de países de la Unión Europea pero no en España”. Carlos se ha quejado de tener que realizar una inversión continua que no cubre el sistema sanitario público. La ceremonia, que ha contado con la presencia del presidente del Senado, Pío García Escudero, la secretaria general de Sanidad y Consumo del Ministerio de Sanidad, Pilar Farjas o el divulgador científico Eduard Punset, ha sido presentado por el periodista Juan Ramón Lucas y amenizada con la música del cantaor onubense Arcángel.

Fuentes: Efe
Madriiddiario.es



7 ENFERMEDADES CARDIOVASCULARES POCO FRECUENTES

El Día Mundial de las Enfermedades Raras se conmemora el 29 de Febrero, un día tan poco común como las patologías que reivindica, por lo que suele desplazarse al día 28 de Febrero. Esta efeméride hace honor a todas aquellas dolencias poco frecuentes, es decir, que sólo afectan al 7% de la población mundial. La baja incidencia de estas patologías impide el desarrollo de tratamientos a la altura del resto enfermedades, lo que deja al paciente desamparado y sentenciado, ya que muchas de ellas son potencialmente mortales. Es importante por tanto dar visibilidad a este colectivo, cercano a los tres millones de personas en España, ya no solo para promover la investigación en estas áreas y aumentar la calidad de vida de los enfermos, sino también para arrojar luz sobre enfermedades masivas, puesto que muchas de las 7.000 enfermedades raras están vinculadas con el Parkinson y el Alzheimer, entre otras. Hemos recopilado algunas de las enfermedades cardiovasculares más extrañas:

- **Púrpura trombocitopénica idiopática (PTI):** es un trastorno hemorrágico en el cual el sistema inmunitario destruye las plaquetas, que son necesarias para la coagulación normal de la sangre. Las personas con esta enfermedad tienen muy pocas plaquetas en la sangre, por lo que los síntomas son una menstruación anormalmente abundante, erupciones cutáneas, propensión a la formación de hematomas y sangrado nasal o bucal. Con tratamiento, la probabilidad de remisión de la enfermedad es buena.
- **Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN):** es una enfermedad genética no hereditaria de difícil diagnóstico que en España afecta a unas 250 personas. La HPN suele desarrollarse a la edad de 30 años y expone al paciente a un elevado riesgo de trombosis, principal causa de muerte en los afectados (el 35 por ciento fallece en los cinco años siguientes al diagnóstico, a pesar de las terapias de soporte, y el 65 por ciento padece una insuficiencia renal crónica).
- **Síndrome Hemolítico Urémico atípico (ASHUa):** es una enfermedad crónica y potencialmente mortal si no se diagnostica correctamente y se trata de forma adecuada. Se calcula que podría afectar a unas 150 personas en España, niños y adultos. Su principal consecuencia es un riesgo permanente de trombos en cualquier órgano vital, principalmente en los riñones. El proceso degenerativo es muy rápido: el 10 por ciento de los pacientes muere y un 60



por ciento necesita diálisis o tiene daño renal permanente en el plazo de un año desde el diagnóstico de la enfermedad.

- **Enfermedad de Kawasaki:** es una enfermedad que se presenta con más frecuencia en Japón, donde se descubrió por primera vez, y afecta sobre todo a niños menores de 5 años. Sus causas aún se desconocen, aunque se cree que es un trastorno autoinmunitario. La enfermedad afecta las membranas mucosas, los ganglios linfáticos, las paredes de los vasos sanguíneos y el corazón.
- **Síndrome de Brugada:** es una enfermedad de origen genético. Se produce por la alteración en los genes que dirigen la formación de las proteínas cardíacas, las cuales regulan el paso de los iones a través de la membrana celular (canales iónicos). Se engloba por ello en el grupo de las conocidas como canalopatías. La alteración en el flujo de iones a través de las membranas de las células cardíacas crea alteraciones eléctricas que favorecen la aparición de arritmias, generalmente ventriculares, que pueden provocar síncope o incluso muerte súbita.
- **Síndrome de Holt-Oram:** es la forma más común del síndrome corazón-mano y se caracteriza por anomalías esqueléticas de las extremidades superiores y defectos cardíacos congénitos de grado leve a grave. La prevalencia se estima en 1/100.000 nacidos vivos (en Hungría), pero se han descrito varios casos en todo el mundo.
- **Corazón en criss-cross:** es una malformación cardíaca congénita extremadamente rara, caracterizada por el cruce de los flujos de entrada a los dos ventrículos debido a una aparente torsión del corazón sobre su eje longitudinal. Este trastorno aparece en 8 personas de cada 1.000.000, y la mayoría son recién nacidos que debutan con cianosis y un soplo sistólico.

Fuente: <http://www.muyinteresante.es>

Se aprueba la normativa europea de ensayos clínicos

El Parlamento Europeo aprueba la directiva que obligará a farmacéuticas e investigadores a hacer públicos los resultados de los ensayos clínicos realizados.

A partir de ahora, las **compañías farmacéuticas y los investigadores** deberán publicar los resultados de todos los **ensayos clínicos** que hayan realizado en la UE, como fija la nueva normativa aprobada

el martes por el pleno del **Parlamento Europeo**.

Esta norma permitirá la cooperación transfronteriza para realizar ensayos clínicos de mayor tamaño y más fiables y, asimismo, centrar los esfuerzos en el desarrollo de tratamientos especiales como las enfermedades raras.

Según esta normativa, cuando un grupo de investigación o una compañía farmacéutica soliciten a un Estado miembro llevar a cabo un **ensayo clínico**, éste estará obligado a responderles en un plazo determinado. El objetivo principal de la **Comisión Europea** es fijar un marco uniforme de la autorización

en todos los Estados que conforman la UE y mejorar la transparencia, puesto que los países estarán obligados a publicar resúmenes detallados de los ensayos en una base de datos pública. Por otra parte, en el caso de que se retire un ensayo, también se deberá publicar.

La nueva normativa contempla también multas para los responsables de dichos ensayos clínicos que no cumplan con las exigencias.

4 de Abril de 2014

Fuente: Immedicobospitalario



Objetivo: frenar los costes de la cronicidad para evitar el colapso del SNS español

En 2020, España necesitará 30.000 millones de euros más de los que necesitó en 2011 (68.000 millones de euros) para poder costear las prestaciones sanitarias derivadas de la Cronicidad.

El Sistema Nacional de Salud (SNS) podría estar en trance de morir de tanto salvar vidas. Sus últimos cincuenta años han hecho posible que la esperanza de vida al nacer en España haya aumentado una media 12-13 años. Sin embargo, la Cronicidad hoy es una de las mayores preocupaciones en los países desarrollados como España. Una demografía envejecida y unos hábitos

de vida poco recomendables convierten a las enfermedades crónicas en un grave problema que ataca la calidad de vida de los ciudadanos y dispara los costes sanitarios. Desde esta tesis formulada como punto de partida se presentó este jueves, 10 de abril, el Informe Cronos, confeccionado por la Consultora Boston (BCG) y financiado por la farmacéutica Lilly.

Dicho Informe Cronos, que lleva como subtítulo "Hacia el cambio de paradigma en la atención a enfermos crónicos", contó para su presentación con la participación de dos destacados directivos de las sanidades vasca y catalana. El director del O+Berri Instituto Vasco de Innovación Sanitaria, doctor Roberto Nuño, puso el ejemplo de la sanidad vasca, artífice de un avanzado modelo de estratificación. Según su planteamiento, las enfermedades crónicas representan hoy en día el principal desafío estructural para el sistema sanitario, y mientras a nivel central se centra la acción en la Salud Pública, toca a las comunidades autónomas orientar todo el

sistema hacia el paciente. Como representante de la administración sanitaria de Cataluña, el director de la Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya, doctor Josep María Argimón, también estuvo de acuerdo en que hay que acometer un cambio de paradigma en materia de Cronicidad.

Por su parte, Paulo Gonçalves, director del Área de Sanidad y Farmacia en The Boston Consulting Group, resumió el encuentro diciendo que la gestión integral de la cronicidad podría ahorrar aproximadamente unos 8.000 millones en el sistema sanitario. Pero también alertó del peligro de un coste de la cronicidad en España que podría aumentar hasta el 45% en 2020 por un montante aproximado de 78.000 millones de euros al año. Por eso urge, explicó Gonçalves, implantar iniciativas innovadoras en gestión de crónicos que reviertan en unas mayorías garantías de sostenibilidad para la Sanidad.

The Boston Consulting Group.



La eritropatología y la opinión de los hematólogos

Investigadores de la Universidad British Columbia Canadá han descubierto un nuevo tratamiento para un tipo de proceso hematológico poco frecuente la HPN y que podría servir para tratar otras enfermedades más comunes.

Universidad British Columbia en Canadá, publicado en PLOS ONE, ha revelado que esta patología puede ser curada mediante un medicamento no tóxico llamado ácido aurina-tricarboxilo. Esta patología llamada hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una anemia hemolítica por defecto de la membrana del eritrocito y suele llevar a complicaciones como la anemia, enfermedades renales y trombosis.

Patrick McGeer, líder de la investigación aplicó el ácido aurina-tricarboxilo en la sangre de cinco pacientes que padecían HPN, que se habían tratado únicamente con anticuerpos administrados a través de infusiones quincenales. Los investigadores se dieron cuenta de que este ácido restauraba las células de la sangre mientras que los anticuerpos por sí solos no

completa. “Nuestro estudio sugiere que el ácido aurina-tricarboxilo podría ofrecer una protección más completa como tratamiento oral para la HPN y además eliminaría la necesidad de infusiones de anticuerpos” asegura McGeer. “HPN es una enfermedad que puede ocurrirle a cualquier persona a, y si la naturaleza tuviera que diseñar una solución perfecta para esta mutación, sería el ácido aurina-tricarboxilo”, concluye el investigador.

El descubrimiento de la eficacia del ácido aurina-tricarboxilo en esta rara enfermedad puede tener consecuencias de amplio alcance en enfermedades como el Alzheimer y el Parkinson, la degeneración muscular, esclerosis lateral amiotrófica o la artritis reumatoide.

Fuente: <http://www.dmedicina.com>

“ La eritropatología se centra en enfermedades causadas por alguna mutación, genética o adquirida, que afecta a la estructura de los glóbulos rojos

La eritropatología se centra en enfermedades causadas por alguna mutación, genética o adquirida, que afecta a la estructura de los glóbulos rojos. Incluye desde defectos en la membrana de estas células hasta defectos en la hemoglobina –que transporta el oxígeno. Otro grupo de enfermedades que pueden cursar con anemia son las microangiopatías trombóticas –micro-trombos en vasos sanguíneos- o la HPN, enfermedad ultra rara y potencialmente mortal caracterizada por la destrucción crónica de los glóbulos rojos (proceso conocido como hemólisis) debido a la activación incontrolada del sistema inmune primario (sistema del complemento). Aunque esta área representa un tercio de la especialidad de hematología, los esfuerzos de los últimos 25 años se han circunscrito a la oncohematología, es decir, el área dedicada a las enfermedades malignas que afectan a la sangre, como pueden ser las leucemias o los linfomas. “Esto ha polarizado el interés de los hematólogos hacia este campo.

Quien estudia hematología acaba muy bien formado en estos temas, en la fisiopatología, el diagnóstico y el tratamiento, y todos los hospitales tienen servicios potentes en esta área”, explica el Dr. Albert Altés, Jefe del Servicio de Hematología y Hemoterapia de Fundación Althaia y coordinador del Curso. Pero “otra consecuencia colateral y no tan positiva es que la eritropatología se ha dejado un poco de lado y la formación se ha resentido mucho. Comparado con otras áreas, el déficit de conocimientos es flagrante”. La Dra. Anna Gaya, del Servicio de

Hematología del Hospital Clínic, lo confirma. “Los propios hematólogos reconocemos que no tenemos conocimientos suficientes. Yo misma, cuando era residente, recuerdo haber solicitado formación sobre este tema concreto”.

El Curso que han organizado conjuntamente la Sociedad Catalana de Hematología y Hemoterapia y la biofarmacéutica Alexion, especializada en la I D de enfermedades raras, es “una gran oportunidad” para revitalizar el área de la eritropatología “y que los MIR tengan la formación que necesitan”. Además, “también ayudará a complementar la formación de médicos adjuntos e incluso de algún jefe de servicio que se ha apuntado”. El déficit es importante. Y el conocimiento, necesario. “Debemos solucionar esta asignatura pendiente, porque algunas enfermedades, como la HPN, son muy graves, requieren un diagnóstico urgente y un tratamiento lo más precoz posible”, según el Dr. Altés. De hecho, la HPN puede ser mortal. Pero dispone de un medicamento efectivo.

La principal consecuencia de esta enfermedad ultra rara, que centra una de las ponencias de la primera jornada, es un riesgo constante de trombosis que puede causar desde un fallo hepático hasta un ictus, un infarto o insuficiencia renal. Sin un tratamiento adecuado, un tercio de los pacientes muere en los cinco años siguientes al diagnóstico. Sin embargo, en este caso se dispone de un fármaco efectivo, eculizumab, que puede controlar la patología, cambiar su historia natural y evitar la mayoría de estas graves complicaciones. Anemias hemolíticas no autoinmunes, un amplio abanico La primera jornada del curso se centra en las anemias hemolíticas no autoinmunes. Son muy poco frecuentes –representan entre el 2% y el 5% de todas las anemias-, más difíciles de diagnosticar, que no suelen tener un tratamiento específico y que, precisamente por ello, son bastante desconocidas entre los propios hematólogos. Algunas de ellas, como la anemia falciforme, se están viendo más en las consultas, principalmente debido al aumento de la inmigración y al hecho de que su incidencia es mayor en aquellas personas procedentes de África o de América Latina. A parte de explicar sus principales características y síntomas, también se abordará la sistemática de su diagnóstico.

El Dr. Altés comenta que “los profesionales están poco o nada familiarizados con estas patologías debido a su baja incidencia. Pero es necesario que las conozcan, que las tengan en mente y que sepan cómo realizar un diagnóstico precoz. Durante el curso les explicaremos cuál es la sistemática que debe seguirse para diagnosticarlas, qué pruebas deben hacerse, cuáles deben descartarse...”. El opuesto a las anemias: los trastornos del hierro El Curso también abordará aquellas enfermedades causadas por una sobrecarga de hierro en el organismo en la segunda y última jornada.

La Dra. Gaya explica que “a parte de los trastornos del hierro genéticos, muchas de estas anemias raras requieren transfusiones periódicas, y una de sus consecuencias es la acumulación excesiva de hierro en los tejidos, que puede ser tóxico y afectar el funcionamiento de los órganos”. Por su parte, el Dr. Altés señala que “cada vez es más frecuente detectar niveles elevados de hierro en pacientes durante las analíticas de rutina. Muchas veces, esto se explica por la inflamación causada por alguna patología como la diabetes o la hipertensión, pero en un grupo reducido de personas no se encuentra la causa y es importante descartar la presencia de estos niveles elevados de hierro”.

Ambos insisten en la necesidad de un diagnóstico precoz para evitar problemas cardiovasculares, problemas articulares, diabetes o, en el peor de los casos, una insuficiencia hepática que puede tener un impacto importante en la calidad de vida del paciente e incluso causarle la muerte. El Dr. Altés explica que hoy en día “disponemos de dos tecnologías que nos permiten llegar a diagnósticos que hace tan sólo 5 años no podíamos ni llegar a imaginar: las pruebas genéticas y la resonancia magnética”.

Fuente: www.denoticias.es

“Muchos medicamentos huérfanos aprobados vendrán asociados a protocolos de financiación”

José Luis Poveda, Presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)



En España sólo están disponibles un tercio de los medicamentos huérfanos aprobados en Europa. José Luis Poveda explicó a GM las diferencias que hay entre estados miembro.

Pregunta. ¿Qué impacto tienen los medicamentos huérfanos en el presupuesto de la farmacia hospitalaria? ¿Es muy diferente este porcentaje si se analiza respecto al total del gasto farmacéutico?

Respuesta. Actualmente, los medicamentos huérfanos suponen en gasto el 3 ó 4 por ciento de todo el mercado farmacéutico de España, con un volumen de 660 millones de euros, de los 6.000 que gastan las farmacias hospitalarias.

P. ¿A qué dificultades se enfrentan los grandes hospitales al dedicar un porcentaje elevado de su presupuesto a cubrir las necesidades de las enfermedades raras y ultra-raras? ¿Se puede planificar esa inversión?

R. El impacto presupuestario de los huérfanos puede superar el 11 por ciento del presupuesto de medicamentos en los hospitales, en algunos de tercer nivel suponen más del 18. Además, es un gasto imposible de planificar de antemano, siendo común la identificación simultánea de varios casos en un mismo centro debido al carácter hereditario

de mucha de estas enfermedades. Su trascendencia relativa variará en función del tamaño y complejidad del hospital. Así, un paciente adulto con enfermedad de Pompe con un coste anual de 300.000 euros, supone un coste total en medicamentos de entre un 0,5 y un uno por ciento en un hospital de tercer nivel, mientras que puede llegar a suponer hasta el 15 de un hospital pequeño.

P. ¿Cree que irá en aumento en los próximos años ya que más pacientes con enfermedades raras serán susceptibles de ser tratados?

R. Creo que el ritmo de crecimiento del gasto en huérfanos se moderará a partir de 2016 por la pérdida de exclusividad de mercado de los primeros fármacos aprobados y la menor tasa esperada de penetración de los nuevos medicamentos. Cabe contextualizar el impacto que tienen hoy los medicamentos huérfanos en los presupuestos nacionales en medicamentos, ya que en términos macroeconómicos el gasto farmacéutico medio de los países de la UE está alrededor del 17 por ciento del presupuesto sanitario nacional. Cuando se calcula el gasto de los medicamentos huérfanos respecto del presupuesto nacional, multiplicando el gasto sanitario (17 por ciento) por el gasto en medicamentos huérfanos (tres por ciento), observamos que sólo representa un 0,5 por ciento. Es decir, el impacto presupuestario de

los medicamentos huérfanos puede ser importante a nivel hospitalario, pero en términos macroeconómicos y de sostenibilidad no representa un factor relevante.

P. ¿Se produce algún tipo de restricción para autorizar estos fármacos?

R. Desde Sanidad explican que la financiación selectiva se abre paso en el ámbito español desde el RDL 16/2012, hecho debido, fundamentalmente, a la incorporación de las CCAA. en la Comisión de Precios de los Medicamentos, donde ejercen un papel limitador en la incorporación de innovaciones en función de los criterios establecidos en la normativa: análisis del impacto presupuestario, análisis de coste-efectividad y contribución al PIB. Sin embargo, en 2012 y 2013 no ha entrado en la cartera financiada del SNS toda la innovación que se presentó, y aunque afirman que la política continúa siendo mantener la universalidad de las prestaciones, muchos de los medicamentos aprobados vendrán asociados a protocolos de financiación, con cláusulas de revisión y otros compromisos. Algunos de ellos podrían ir vinculados a las inversiones de las compañías.

P. ¿Qué opinión le merecería la

creación de un fondo nacional dedicado a sufragar medicamentos huérfanos para fomentar la equidad entre comunidades como sucede en otros países?

R. Dentro de su plan de trabajo para el 2013, Feder estableció 13 prioridades (confirmadas para 2014) entre las que se encuentra la creación de una partida específica en el Fondo de Cohesión del SNS para los huérfanos, de manera que se garantice el acceso equitativo a los mismos en las distintas comunidades, prioridad con la que muestran su acuerdo todos los colectivos de profesionales que trabajan en EE.RR.

En el informe 'Posicionamiento y Evaluación de tratamientos dirigidos a enfermedades raras y ultra-raras: Revisión Sistemática de la Literatura', realizado por la consultoría Weber Economía y Salud, se hace referencia al reto de asegurar la equidad en el acceso a los huérfanos en las distintas regiones y de contribuir al reparto de riesgos financieros. En países como el Reino Unido u Holanda se ha interiorizado la necesidad de transferir los costes derivados de estos fármacos desde los presupuestos locales hasta un fondo nacional controlado de forma centralizada para mantener la equidad y evitar niveles inaceptables de riesgo de los proveedores más pequeños. Países como Francia, Australia, Reino Unido u Holanda cuentan con un presupuesto destinado específicamente a estos medicamentos, de modo que no tienen que competir con otras provisiones más generales. En Holanda, se pueden incluir los huérfanos en una lista de prescripción que permite que sólo un cinco por ciento del precio del medicamento sea cargado en presupuesto del hospital, corriendo el 95 por ciento restante a cargo del SNS. En Francia, determinados medicamentos huérfanos y ultra-huérfanos solo

están disponibles a través de centros específicos de referencia que reciben financiación adicional para apoyar su uso.

P. ¿En qué situación se encuentran estos medicamentos a nivel estatal?

R. Los únicos medicamentos con designación huérfana europea autorizados y comercializados en España en 2013 fueron Votubia para pacientes con tumores SEGA asociados con complejo de esclerosis tuberosa (CET), y Vyndaqel para el tratamiento de la polineuropatía amiloidótica familiar por transtiretina (PAF-TTR) en pacientes adultos con polineuropatía sintomática en estadio 1, también conocida como enfermedad de Andrade. El resto de lanzamientos registrados se corresponden a nuevas presentaciones o licencias de medicamentos ya existentes. A fecha de febrero de 2014, en España, de los 66 medicamentos con designación vigente aprobados en Europa (último listado de Octubre de 2013), 22 no están comercializados en España (33,3 por ciento). De estos, 14 tienen la autorización de comercialización, pero no están todavía en el mercado, y de los ocho restantes no consta ni está autorizada su comercialización en la AEMPS.

P. ¿Hay diferencias en cuanto al número de medicamentos huérfanos en el mercado respecto a los que se encuentran en otros países europeos?

R. Disponemos de los datos de una encuesta que analizó el acceso de 60 medicamentos huérfanos en Europa con autorización de comercialización, que se llevó a cabo en septiembre de 2010 por Eurordis y 10 Alianzas Nacionales Europeas de EE.RR. Su objetivo era descubrir si todos los medicamentos huérfanos que tienen autorización de

comercialización de la UE desde la implementación del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos de la unión de 2.000, estaban realmente disponibles para los pacientes con enfermedades raras dentro de sus propios países. Y lo que se vio es que en Francia, Holanda y Dinamarca el 90 por ciento de los 60 huérfanos autorizados estaba disponible, mientras que en España, Grecia y Rumania sólo se podía encontrar en el mercado un tercio de ellos. El tercer grupo de países lo formaban Italia, Hungría y Bélgica con dos tercios aproximadamente en el mercado. En España sólo están disponibles un tercio de los huérfanos aprobados en Europa. José Luis Poveda explicó a GM las diferencias que hay entre estados miembro.

Fuente: La gaceta Médica Farmacia Hospitalaria / Almudena Fernández / Madrid



RECOPIULATORIO DE INFORMACIÓN IMPORTANTE PARA EL PACIENTE AFECTADO POR HPN

Si padeces HPN: No estás solo !!

Cada día, más de 3 millones de familias sufren aislamiento y soledad por sufrir una enfermedad rara o poco frecuente. Se encuentran solas, sin recursos y no saben a dónde acudir. Es el caso de los enfermos de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), una enfermedad ultra-rara que puede provoca trombos en cualquier órgano vital. Gracias a la Asociación de Pacientes www.hpne.org, estas familias puedan recobrar la esperanza.

Las enfermedades raras o ultra-raras afectan a muy pocos pacientes, pero la mayoría son graves, incurables y potencialmente mortales. Esto conlleva una importante carga emocional y un profundo impacto en la vida de los pacientes y sus familias. Es el caso de la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), enfermedad en la que la activación del sistema inmune primario destruye los glóbulos rojos de forma crónica y temprana, proceso

No a la discriminación

En la HPN, la activación incontrolada del sistema del complemento causa la destrucción crónica de los glóbulos rojos (proceso conocido como hemólisis) y conlleva consecuencias graves, “como trombosis y enfermedad renal crónica, con un gran impacto en la en la calidad de vida y supervivencia de los pacientes”, explica el doctor Emilio Ojeda, médico adjunto del Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Puerta de Hierro Majadahonda. “Estos pacientes se diagnostican en edad joven, sobre los 30 años y la HPN supone un pronóstico de vida muy desfavorable. Muchos afectados mueren antes de 10 o 15 años desde el diagnóstico, básicamente por la complicación más frecuente, que es la trombosis.

Además, la calidad de vida queda muy afectada porque es una enfermedad

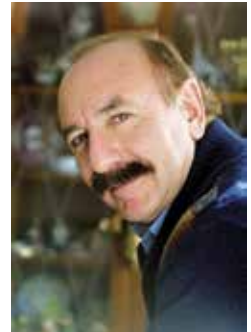
conocido como hemólisis, causando un riesgo permanente de trombos en cualquier órgano vital, desde el cerebro hasta el corazón, los pulmones o los riñones, que puede causar desde un fallo hepático hasta un ictus, un infarto o insuficiencia renal. Estos trombos, junto con la insuficiencia, constituyen la principal causa de muerte de estos pacientes. Otras complicaciones son anemia hemolítica, dolores abdominales y fatiga extrema, con un importante impacto para la calidad de vida. Es la patología con mayor riesgo trombótico de todas las conocidas, principal causa de su elevada mortalidad sin la terapia apropiada. Es de origen hematológico y sistémica, afectando a los principales órganos (cerebro, riñón, pulmón, corazón,...). El tratamiento adecuado y el seguimiento preciso son vitales para los afectados. Sin ellos, el 35% muere en los cinco años siguientes al diagnóstico. Sin embargo, en este caso se dispone de un fármaco efectivo, eculizumab, que puede controlar la patología, cambiar su historia natural y evitar la mayoría de estas graves complicaciones. Se calcula que en nuestro país podría haber unas 250 personas con HPN.

multiorgánica”. el sentimiento de discriminación que suelen experimentar las personas que conviven con esta enfermedad ultra-rara es consecuencia directa de la baja prevalencia de esta patología (que llega a ser inferior a ...), y del desconocimiento entre la población y los propios médicos, con pocos profesionales especializados. En última instancia, esto se traduce en demoras en el diagnóstico, poca información sobre la enfermedad, falta de apoyo, pocos tratamientos disponibles, desigualdad en el acceso al tratamiento y problemas de integración social y laboral. “La carga es mayor para las personas que acaban de recibir el diagnóstico de una enfermedad rara e intensifica la necesidad de contar con un apoyo psicológico que permita afrontar la situación y facilitar el proceso de cambio que supone tener una patología de este tipo”, afirma Eduardo Brignani, psicólogo que colabora desde hace años con la Asociación de Pacientes con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPNE). “El apoyo psicológico es fundamental para manejar el sentimiento de desconcierto, de miedo, de rabia... para sacarlos fuera y asumir la enfermedad. Y debe ser una parte más de la atención al paciente junto al tratamiento farmacológico para favorecer su salud y su calidad de vida. Pero muchas veces es algo que se obvia y se pasa por alto”, afirma.

La baja incidencia, en este caso de la HPN, hace que muchas veces un paciente sea el único caso diagnosticado en su ciudad o incluso en su provincia, incrementando la sensación de aislamiento. “Una cosa es hablar con el médico que te está tratando, quien suele utilizar un lenguaje técnico,

y otra muy distinta hacerlo con alguien que está pasando por lo mismo, con las mismas dudas y miedos”. Desde HPNE insisten en que los pacientes salgan de la consulta del especialista, del hematólogo en este caso, con información sobre la asociación. Gracias a las asociaciones de pacientes, los enfermos y sus familiares pueden hallar información especializada y “un lugar donde recibir asesoramiento y consejo, reunirse, participar en grupos

de ayuda mutua, debatir acerca de sus necesidades, canalizar sus demandas...”, explica . Y también para recibir apoyo psicológico, “porque el bienestar físico es tan importante para la salud como el bienestar psicológico y emocional”. Según Brignani, “el apoyo de otra persona que ha pasado o está pasando por lo mismo atenúa el aislamiento y es una muy buena fuente de información”.



Eduardo Brignani, es psicólogo y colabora desde hace años con la Asociación de Pacientes afectados por Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, Hpn.

Dos momentos clave: el diagnóstico y la aceptación

Hay dos momentos en el que el apoyo es más urgente: el diagnóstico y el proceso de aceptación de la enfermedad. En ambos es clave recuperar la estabilidad y la seguridad para afrontar el cambio vital que supone pasar a convivir con una enfermedad rara. El diagnóstico crea incertidumbre, preocupación ante un futuro incierto y angustia, que pueden desencadenar depresión y/o ansiedad y una pérdida de autoestima. “La sensación de sentirse un bicho raro es muy fuerte”. Incluso puede haber cierto rechazo social. “Hasta algo tan grave como el cáncer tiene una justificación social, pero en las enfermedades raras suele ser difícil, porque son muy poco frecuentes y desconocidas”. En el abordaje psicológico también es crucial tener en cuenta el entorno del paciente. La familia también sufre la enfermedad, aunque sea de modo distinto y desde otra posición. Según Eduardo Brignani, “el diagnóstico recae en una historia individual y también en una historia familiar, sobre un sistema de relaciones y de vínculos, y en cada caso hay un tipo de reacción y de aceptación. Además, la familia es un soporte fundamental”.

Una historia con final feliz

La situación vivida por Patricio Losada, enfermo de HPN, a quien durante tres años se le negó el tratamiento prescrito por su médico por motivos económicos, es un claro ejemplo de la discriminación que sufren los enfermos con patologías ultra-raras y de la labor que realizan a su favor las asociaciones de pacientes. Afortunadamente, una sentencia ha terminado dándole la razón, aunque durante la lucha, Losada tuvo que sufrir bastantes crisis hemolíticas y fue ingresado varias veces en el hospital. “Antes iba aguantando como podía. No sabía qué era no estar cansado y encontrarte bien, lo que quieras o no te afecta mucho tanto a nivel personal como profesional”, explica. “Desde que estoy en tratamiento con este medicamento, la diferencia ha sido abismal, como la noche y el día. Los resultados de los controles médicos que me hago periódicamente son mucho mejores y prácticamente puedo hacer una vida normal, como antes de tener la enfermedad. Sólo tengo que ir una vez cada quince días al hospital para recibir el tratamiento”.

Según Jordi Cruz, presidente de la Asociación Española de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPNE), al menos una treintena de pacientes con HPN en España han visto cómo se les ha retrasado y denegado el tratamiento en su día prescrito por su médico, no sólo en Galicia sino también en otras Comunidades Autónomas como por ejemplo Andalucía, Castilla La Mancha y País Vasco. Igual que en el caso de

Losada, “los motivos responden a una razón exclusivamente económica”. “Estamos jugando con la salud, la vida y los derechos de estos enfermos. Es inadmisibles que los gestores hospitalarios y autonómicos contradigan los criterios médicos que prescriben con urgencia esta terapia y que por motivos exclusivamente presupuestarios denieguen un tratamiento del que depende la vida de estos pacientes.

En otros casos el rechazo y la demora en la aprobación del tratamiento ha causado un agravamiento de la salud y propiciado situaciones trágicas”. Losada no duda en “agradecer el compromiso y el esfuerzo de la Asociación de Pacientes en este tema todos estos años, poniendo a mi disposición toda la ayuda que he necesitado para sacar adelante mi problema”. Precisamente, Jordi Cruz afirma que “Patricio ha tenido mucha

suerte. No sólo porque la sentencia ha sido favorable y porque Patricio ha podido iniciar este tratamiento después de esta lucha, sino porque ha conseguido sobrevivir durante estos tres años”.

La especialidad: eritropatología

La eritropatología se centra en enfermedades causadas por alguna mutación, genética o adquirida, que afecta a la estructura de los glóbulos rojos, como la HPN. Aunque esta área representa un tercio de la especialidad de hematología, los esfuerzos de los últimos 25 años se han circunscrito a la oncohematología, es decir, el área dedicada a las enfermedades malignas que afectan a la sangre, como pueden ser las leucemias o los linfomas. “Esto ha polarizado el interés de los hematólogos hacia este campo. Quien estudia hematología acaba muy bien formado en estos temas, en la fisiopatología, el diagnóstico y el tratamiento, y todos

los hospitales tienen servicios potentes en esta área”, explica el doctor Albert Altés, Jefe del Servicio de Hematología y Hemoterapia de Fundación Althaia y coordinador del curso de formación organizado por la Sociedad Catalana de Hematología y Hemoterapia y la biofarmacéutica Alexion. Pero “otra consecuencia colateral y no tan positiva es que la eritropatología se ha dejado un poco de lado y la formación se ha resentido mucho. Comparado con otras áreas, el déficit de conocimientos es flagrante”. Debemos solucionar esta asignatura pendiente, porque algunas enfermedades, como la HPN, son muy graves, requieren un diagnóstico urgente y un tratamiento lo más precoz posible”, afirma el doctor Altés.

En la misma línea, hematólogos de toda España se han reunido en Madrid en el PNH: Meet the Expert con el fin de actualizar y profundizar sus conocimientos sobre el diagnóstico, tratamiento y manejo clínico de pacientes con HPN. La preocupación y el reto

fundamental para los expertos asistentes al es combatir los problemas que la HPN comparte con otras enfermedades raras y ultra raras, como la falta de datos clínicos, de conocimiento científico y de profesionales especializados, las demoras en el diagnóstico y desigualdad en el acceso al tratamiento o la escasez de centros especializados. “Cada país debería tener uno o dos centros de referencia, no para tratar allí a todos los pacientes, sino para hacer un seguimiento centralizado y adquirir experiencia suficiente en la enfermedad”. Según el doctor Emilio Ojeda, quien ha sido coordinador del encuentro, “debemos dar pasos importantes en este sentido, porque es un hándicap en la atención a estos pacientes. Además, esto ya está inventado, funciona y sólo tenemos que copiar bien el modelo existente”. El Reino Unido dispone del NHS Specialized Services para ayudar a mejorar las vidas de pacientes con enfermedades raras que en el caso de la HPN tiene dos centros de referencia, uno en Leeds y otro en Londres.

Muchos interrogantes pendientes

Coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, el 10% de los hematólogos de España se han reunido en la 3ª Reunión del Sistema del Complemento para actualizar sus conocimientos y ver cómo abordar los principales desafíos de futuro en esta grave enfermedad, cuyas consecuencias son imprevisibles, sistémicas y ponen en serio peligro la vida de los pacientes.

La 3ª Reunión del Sistema del Complemento ha girado en torno a “la HPN como enfermedad dinámica, la fisiopatología de la trombosis, una de las principales causas de muerte de los pacientes, y la relación de la HPN con la aplasia medular. Temas aún pendientes y que constituyen todo un reto”, explica la doctora Ana Villegas, Catedrática de la Universidad Complutense de Madrid, Hospital Clínico Universitario San Carlos.

Los expertos definen a la HPN como

una enfermedad dinámica porque es muy variable y heterogénea en síntomas y en evolución. “Hay afectados que fallecen a los pocos meses del diagnóstico y otros de larga evolución”, según el doctor Josep Maria Ribera, jefe del Servicio de Hematología Clínica del ICO de Badalona. “La HPN es potencialmente grave y su curso clínico no siempre es predecible. Puede empezar de una manera, continuar de otra y acabar de otra: con una hemólisis continuada, un fallo renal, una trombosis o incluso una leucemia aguda, por ejemplo. Cada

caso es distinto y puede cambiar de un día para otro. Por ello, el seguimiento de estos pacientes debe ser muy preciso”.

Los progresos en el conocimiento y abordaje de la HPN han sido constantes, sobre todo en los últimos años. Un elemento que ha cambiado “brutalmente” su manejo es la autorización del medicamento eculizumab, el primer inhibidor del sistema del complemento. Según el doctor Emilio Ojeda, “ha cambiado la historia natural de una enfermedad

mortal y también su conocimiento. En las formas más clásicas y más típicas, la hemoglobina en la orina puede ser uno de los síntomas más característico de la

HPN, con una orina negra, pero es una enfermedad con múltiples síntomas, y cada paciente presenta unos u otros”.

Un reto pendiente: las características de las trombosis en HPN

La trombosis es la principal complicación derivada de la HPN, así como la principal causa de muerte en estos pacientes. Según el doctor Ribera, “su aparición en el curso de la HPN es impredecible, con un riesgo constante. Además, puede entrañar un peligro vital, ya que puede tratarse tanto de trombosis venosas como arteriales y pueden afectar a órganos vitales como el cerebro, corazón, hígado o pulmones”. Además, en pacientes con HPN la trombosis “es más venosa que arterial y puede presentarse en localizaciones inusuales, como las venas hepáticas, abdominales, cerebrales,...”, explica la doctora Villegas. Sin embargo, como afirma el doctor Orfao, “no debemos olvidar que estos pacientes también tienen trombosis en localizaciones típicas”. Ambos doctores coinciden en que lo más atípico es su aparición en pacientes adultos jóvenes sin ningún otro factor de riesgo.

La mujer en edad fértil

A las mujeres en edad fértil con HPN generalmente se les desaconseja el embarazo por la elevada morbilidad que la gestación causa en la madre y el feto. Según la doctora Anita Hill, profesora titular de la Universidad de Leeds (Reino Unido), “de por sí, el embarazo aumenta el riesgo de coagulación. Es un factor de riesgo de trombosis”. En una mujer sin HPN la incidencia de trombosis es de 0,6 a 1,3 episodios por cada 1.000 partos y el riesgo de trombosis en las primeras 6 semanas postparto es 15 veces mayor comparado con la población general. Según la doctora Villegas, “en una mujer con HPN embarazada se calcula que la mortalidad es del 6% al 20% y, además, debido a un aumento de la activación del sistema del complemento y de la hemólisis, el riesgo en el postparto es mayor. En relación con el feto, el 40% de los embarazos finalizan prematuramente y sólo el 30% de las mujeres tienen un parto natural”.

“Gracias al tratamiento con este fármaco, se ha visto que puede llevarse a término un embarazo normal, sin que aumente la morbilidad en la madre o en el feto si se toman ciertas precauciones y se controla muy de cerca el embarazo”. Por ello, la doctora Villegas y el doctor Ribera coinciden en que primero es necesario evaluar cada caso individualmente.

HPN y aplasia medular: ¿cómo se interrelacionan?

Uno de los retos pendientes para los expertos es la interrelación existente entre la HPN y la aplasia medular (la médula no puede producir nuevas células sanguíneas de forma adecuada), aún no bien entendida. Según la Dra. Villegas, “Hasta un 25% de los casos de HPN tienen un precedente de aplasia medular. Y hasta un 50% de pacientes con aplasia medular pueden tener un clon de HPN”.

De hecho, una HPN puede desembocar, tras años de evolución, hacia una

insuficiencia medular aplásica. Por otro lado, pacientes con aplasia medular pueden presentar una evolución clonal en forma de HPN. El Dr. Orfao señala que “la aplasia medular es algo inherente en todos los pacientes de HPN, todos la tienen en una forma más o menos severa. Es un aspecto importante que hasta ahora no se ha abordado directamente y que podría mejorar el pronóstico de la enfermedad”.

El diagnóstico diferencial de las microangiopatías trombóticas

Entre las principales MAT figura el Síndrome Hemolítico Urémico atípico (SHUa), una enfermedad ultra rara que, al igual que la HPN, “está causada por una hiperactivación del sistema del complemento y que también se caracteriza por una morbilidad muy elevada”, así como la Púrpura Trombocitopénica Trombótica (PTT), otra enfermedad que tiene unos síntomas clínicos muy similares al SHUa pero con un origen muy diferente. En este caso, “el diagnóstico diferencial es importante. Pero, sobre todo, el tratamiento adecuado de cara a la supervivencia y complicaciones a largo plazo”. En los ensayos clínicos de eculizumab en SHUa, hasta un 95% de los pacientes permanecían libres de MAT y hasta un 90% normalizaron los valores hematológicos a los 2 años de seguimiento.

EL TRASPLANTE DE MÉDULA ÓSEA DE LUZ AMPARO

Yo era una persona con buena salud, casada. Con dos hijos y trabajaba como educadora. Desde el año 2005 empecé a sentirme mal. Mi salud empezó a deteriorarse, mi estado de ánimo no era el mismo, me veía muy pálida, amarilla, me dolía todo. Siempre tenía sueño, me sentía muy decaída, cansada, tenía insuficiencia renal, si caminaba me daba taquicardia y me sentía tan débil que no podía cumplir con mis obligaciones ni en mi hogar ni en mi trabajo.

En un comienzo los médicos decían que era anemia, y tomaba medicamentos para esto. Como seguía decayendo me diagnosticaron Anemia Hemolítica y aumentaron los medicamentos y los esteroides.

En 2007 empezaron las crisis fuertes y muy agresivas, donde iba de hospital en hospital, y de transfusión en transfusión y nadie sabía que tenía. Me sentía cada vez más decaída más amarilla, hinchada y orinaba sangre, mi estado era muy triste, pues todo el tiempo estaba incapacitada y mis esperanzas de vida iban decayendo.

En el 2008 las crisis aumentaron. Estaba ya muy débil, pasé a cuidados intensivos y entre en coma. Gracias a Dios al salir de esta me realizaron la “Citometria de flujo” y me diagnosticaron Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Con el apoyo médico, del doctor Francisco Cuellar y el de mi familia empecé a recibir el medicamento Eculizumab (Soliris®) lo cual no fue fácil ya que la EPS me lo negó y tuve que acudir a la tutela y conseguir un importador internacional (Sumuvitales). El medicamento me fué suministrado por la doctora Fabiola Vizcarra durante 8 meses en el 2009. Este me estabilizó, mejoró mi calidad de vida y me evitó entrar en una nueva crisis ya que evitaba las hemólisis y no me tenían que transfundir.

Me realizaron varios staff médicos (Clínica Vida, Clínica de las Américas y Fundación Hospitalaria San Vicente de Paul) y decidieron hacerme el trasplante de Médula Ósea



con células madre de un hermano compatible al 100%. Acepté porque era consciente que era lo único que me podía curar y corrí todos los riesgos, sabiendo que podía morir en este proceso, Con mucha fe y sin perder las esperanzas me realizaron el trasplante el 7 de octubre del 2009.

Tuve muchas complicaciones fué una experiencia muy dura que viví minuto a minuto, día a día, mes a mes y gracias a Dios ya pasó todo y ahora puedo contar mi historia.

Doy gracias a los doctores Jorge Duque, Mauricio Jaramillo. Hoy estoy completamente recuperada, el trasplante fué todo un éxito para curar la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN). Y es una esperanza de vida para todos aquellos que la padecen en el mundo.

Si tiene cura, si es posible, si se puede lograr con apoyo médico y mucha fe. Actualmente llevo 33 meses de trasplante con controles hematológicos cada 3 meses y espero que mi testimonio sea una “Luz de Esperanza”, ante las Enfermedades llamadas Raras, Huérfanas y Crónicas.



Asamblea General de Socios HPN Casa de la Convalecencia, Barcelona, 20 de Septiembre de 2013

En Barcelona se realizó la Asamblea General de Socios 2013 a las 18'30 horas

Con el siguiente orden del día:

- Lectura y Aprobación de actividades de años anteriores.
- Lectura de actuaciones y reuniones de Junta Directiva de HPN 2012.
- Cuentas HPN 2012 y anteriores y presupuesto del año 2013.
- Elección y designación de nuevos cargos de Junta Directiva 2013-2017.
- Ruegos y preguntas.

Interviene Jordi Cruz presidente de HPN explicando la actual situación de la Asociación, sus cuentas y como se distribuyen tanto los ingresos como los gastos de la entidad.

Unas 30 personas socias de HPN comparten la información de la Asociación, sabiendo que después se pondrá el resumen de la reunión en la revista que se envía a todos los socios y colaboradores de la entidad de HPN.

En la misma reunión está también presente la empresa CAF de realización de proyectos e impulso de las entidades para conseguir fondos y ayudas a nivel estatal.

Alicia Vallet, encargada de impulsar el movimiento y la presentación de proyectos explica la importancia de crear grupos de trabajo entre los pacientes asistentes.

Quería saber cuál era la impresión de los familiares y afectados en todo lo que se está realizando hasta el momento y como definir las prioridades más representativas según las necesidades expuestas

1.- Divulgación por parte de los usuarios en los centros sanitarios.

2.- Creación de un Forum de pacientes, como una plataforma online para compartir emociones, miedos y dudas, guiada por un especialista (psicólogo o similar).

3.- Creación de una Intranet en donde los usuarios puedan informar de las diversas actividades deportivas o sociales en su entorno cercano, para intentar que sea con fines solidarios a favor de la Asociación.

3.- Dinamización de las redes sociales creadas para ampliar las amistades de la Asociación y la posibilidad de hacer nuevos socios. Aprovechar para crear una nueva página Web que incluya Facebook, twitter...

Después se realiza el cambio de Junta Directiva y se pregunta entre los asistentes además de haber recogido peticiones de algunos socios en anteriores ocasiones de dejar la Junta.

Por mayoría se decide hacer algunos cambios.

Salen de la anterior Junta Directiva:

María Dolores Montero Carretero, Vicepresidenta de la Asociación.

Y entran en su lugar:

Vicepresidenta: Inmaculada Gómez Morales

Vocal: Verónica Del Val Vicente

Quedando la Junta Directiva de la siguiente forma:

Junta Directiva HPN:

Presidente: Jorge José Cruz Villalba

Vicepresidenta: Inmaculada Gómez Morales

Secretaria: Mercedes López Torres

Vocal: María Belén Solís Montero

Vocal: Verónica del Val Vicente

No habiendo más cuestiones a tratar se da por finalizada la reunión a las 20.30 horas en Barcelona.

PUBLICACIÓN DEL LIBRO “LUCES Y SOMBRAS EN LA INVESTIGACIÓN CLÍNICA”. EL PRESIDENTE DE LA ASOCIACIÓN DE PACIENTES DE HPN, JORDI CRUZ, COAUTOR DEL CAPÍTULO:

“EL PACIENTE Y LOS ENSAYOS CLÍNICOS “

La investigación clínica, entendida como la búsqueda de soluciones para los problemas que acechan a la salud es, por su objetivo, una de las actividades de mayor trascendencia para el ser humano. La Fundación Víctor Grífols i Lucas ha patrocinado la edición de esta obra colectiva que, como su propio título indica, explora no solo lo mucho que de positivo (las luces) tiene la investigación clínica, cómo se realiza, qué problemas encuentra y qué soluciones se plantean, sino también algunos aspectos negativos (las sombras) que la comunidad científica ha sido, hasta la fecha, incapaz de impedir que se produzcan.

Los científicos biomédicos hacen autoanálisis en “Luces y sombras de la investigación clínica”

Los ensayos clínicos son una de las actividades de la investigación biomédica más controladas y vigiladas a nivel mundial gracias a, por una parte, la existencia de una legislación de ámbito nacional e internacional que regula el ajuste de sus protocolos a los principios éticos y que garantizan la integridad y la dignidad de los sujetos que a ellos se someten; y, por otra parte, a la existencia de Comités de Ética, que son los que preservan el cumplimiento de la normativa legal y ética, sobre todo en lo referente a la información contenida en los denominados consentimientos informados.

Los avances constantes en la investigación y la tecnología biomédicas en un mundo cada vez más competitivo hace que el ámbito de aplicación del juicio ético se vaya ampliando y se comience a dirigir el foco de atención en aspectos que hasta ahora no ha sido necesario considerar o se han mantenido en la sombra.

Precisamente esta idea de iluminación y sombra, de juego de contrastes en la investigación biomédica es la que ha dado pie al título del nuevo libro que acaba de salir publicado: “Luces y sombras en la investigación clínica”, editado por Triscastela y patrocinado por la FundacióGrífols i Lucas. Es una obra colectiva de 47 autores, coordinados por Rafael Dal-Ré, del Programa de Investigación Clínica de la FundacióPasqual Maragall de Barcelona; Xavier Carné, del Servicio de Farmacología Clínica del Hospital Clínic y el IDIBAPS y del Departamento de Anatomía Patológica, Farmacología y Microbiología de la UB; y Diego Gracia, del Departamento de Medicina Preventiva, Salud Pública e Historia de la Ciencia de la Universidad Complutense de Madrid.

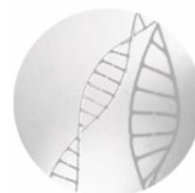
El libro es una reunión crítica de diversos factores que se dan actualmente en la investigación biomédica, tanto en el apartado de ‘luces’ como en el de ‘sombras’. Así, en el apartado de ‘luces’, el lector encuentra reflexiones personales sobre los agentes clave de los ensayos clínicos, como son el investigador principal, los pacientes y los comités de ética; planteamientos innovadores en los aspectos de diseño, complejidad, relación riesgo-beneficio, comunicación, etc. de los ensayos clínicos; revisiones extensas de aspectos técnicos y éticos que están revolucionando hoy en día la investigación clínica; un análisis de la especificidad de la investigación en países de renta baja, así como la propuesta europea de facilitar a los gobiernos la realización de ensayos clínicos al margen de la industria sanitaria, entre otros.

En el apartado de ‘sombras’, los autores abordan, por primera vez de forma escrita en nuestro país, los aspectos y las prácticas que justo ahora el estamento científico comienza a tratar públicamente, como pueden ser los engaños en la comunicación de resultados y el conflicto de intereses que pueden confluír en la investigación biomédica.

Entre los autores se encuentran diversos profesionales del Hospital Clínic-UB-IDIBAPS y CRESIB, como los Drs. Gonzalo Calvo, Mohammed Ezzeldin, Joaquín S. Peñataro, Núria Sanz y Neus Riba, todos ellos del Servicio de Farmacología Clínica; José Ríos y Ferran Torres, ambos de la Plataforma de Bioestadística y Gestión de Datos; Clara Menéndez, perteneciente al CRESIB, y Francesc Cardellach, del Servicio de Medicina Interna del Hospital Clínic.

La obra, en sus diferentes capítulos, está disponible en abierto en la web de la FundacióGrífols i Lucas.

PARA LEER !!





Laureano Tejera, paciente de HPN colabora con la Revista SEMAGRAN, creada por seis asociaciones de Enfermedades Raras de Canarias unidas con el objetivo de promover el conocimiento de las enfermedades que representas en las Islas Canarias.

Bravo por esta iniciativa !!



Aquí mostramos los diplomas conseguidos por las familia Pomares Toro, padres afectados por HPN, de Córdoba, que participaron con un centenar de personas en esta actividad organizada por Red de Padres Solidarios con la que pretende que la sociedad se conciencie sobre las Enfermedades Raras.



Tejiendo por las Enfermedades Raras



El pasado 11 de Mayo de 2014, la plaza de las Tendillas, Córdoba se vistió con una bufanda amarilla, el color de las Enfermedades Raras. En este acto Elvira Pomares, afectada por Hpn, leyó el manifiesto y reivindicó más medios para la ciencia que pueda avanzar en el estudio de estos casos. Su madre, Elvira Toro, explicó que su hija “es una privilegiada porque tiene un medicamento huérfano, pero hay muchas personas que no lo tienen”. Señaló que en muchas ocasiones las familias tienen que luchar mucho para conseguir estos costosos tratamientos y a veces cuando se consigue es por vía judicial” por lo que instó a que “en lugar de que roben los corruptos, que se investigue”. La familia Pomares Toro colaboraron activamente familias de HPN tejiendo en croché esta enorme bufanda con las siglas de algunas de las Enfermedades Raras, como HPN, MPS, ELA, PPH, ...

CUPÓN DE ADHESIÓN A LA ASOCIACIÓN HPN ESPAÑA

Apellidos Nombre D.N.I.:

Dirección Población

C.P. Provincia Telfs.

E.mail Web

6 € Cuota mensual

€ Aportación voluntaria mensual

Autorizo a la entidad por el pago de los recibos que presente la Asociación HPN,
en concepto de cuota mensual a mi número de cuenta:

-----/-----/-----

Fecha:

Firma:

En cumplimiento con lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, los datos personales que nos faciliten serán incorporados a un fichero de la Asociación HPN para las finalidades administrativas y envío de información acerca de novedades científicas, actividades, congresos o reuniones relacionadas con el mundo de la salud y la sanidad, estudios y servicios del sector médico-farmacéutico. Los datos que se le solicitan resultan necesarios, de manera que de no facilitarlos no será posible la prestación del servicio requerido, en este sentido, usted consiente expresamente la recogida y el tratamiento de los mismos para la citada finalidad. En cualquier momento, podrá ejercer los derechos de oposición, acceso, rectificación, y cancelación dirigiéndose a la Asociación HPN: Avda. Barcelona nº 174, 1º 2ª. 08700 Igualada (Barcelona), Telfs: 93.804.09.59 - 617080.198. Email: info@hpne.org

Remitir a la nueva dirección: ASOCIACIÓN HPN
Avda. Barcelona nº 174, 1º 2ª.
08700 IGUALADA (Barcelona)

Web: www.hpne.org
Email: info@hpne.org
CIF: G-65.052.029
Registro Nacional: 591.920
Telfs. 938.040.959
617.080.198

