HPN LOOKS

nº 6/2015

Concierto benéfico HPN Córdoba 2015

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

HPN
ASOCIACIÓN DE HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

EJEMPLAR Nº 6/ 2015

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

SUMARIO

Avda. Barcelona nº 174, 1º 2ª.
08700 Igualada (Barcelona)
Telf. 617.080.198 - 93.804.09.59
CIF: G-65.052.029

Nº 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: Copisteria Comarca

Con la colaboración de:

(4 - 5) VI Jornada Nacional HPN 2015

(7) Concierto benéfico en Córdoba pro-HPN

(8-14) Noticias de interés

(12-17) Congresos

(18-21) Dia Mundial Enfermedades raras

(22-23) Vivencias HPN

(24-27) Abstrats científicos Hpn

(28 - 29) Actos, cursos

(30) Agenda del paciente HPN y Loteria

(31) Actualización de la Guía Clínica HPN

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

TU

SANGRE

ES

TU VIDA

NUEVOS

RETOS

Queridos amigos/as, ha pasado un tiempo desde que no enviamos la revista número 6 que ahora tenéis en vuestras manos, el motivo de este ha sido la espera de realizar el concierto del Real Centro Filarmónico de Córdoba "Eduardo Lucena" con el que inicio esta breve reseña.
Quiero aprovechar para agradecer a la familia Pomares su lucha y tesón en la consecución de este acto que no solo nos ha dado ayuda económica para seguir adelante con las actividades que ofrecemos sino también el dar una extensa difusión en la Ciudad de Córdoba y a sus conciudadanos. Un acto multitudinario que llenó la Iglesia de la Magdalena. Gracias a ellos y a todos los colaboradores y asistentes. Este punto lo he reflejado primero ya que debemos avanzar en ello debido a las pocas ayudas que hay en general. Esto nos da fuerzas a seguir y a continuar con los afectados y sus familias y ofrece una garantía a todos de que es posible. Animaros a todos a realizar actos para avanzar en HPN.

Como vemos también en este número, hay más participación de actividades no solo en la presencia de la Asociación HPN en actos sino también en la participación de los miembros de la Asociación, como destaco el papel de la Junta Directiva en la conexión que tenemos y en la figura de Yolanda Navarro que todos conocéis y que nos ayuda a seguir abriendo horizontes.

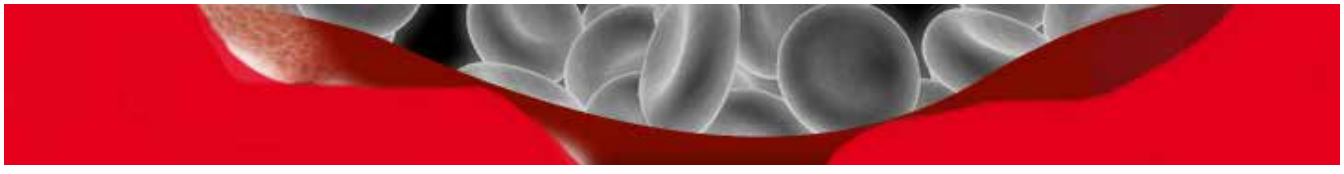
Actualmente quiero anunciar que ella será la Coordinadora de HPN en la Península y Laureano de las Islas Canarias como ya lo iba haciendo a través de la Entidad SEMAGRAN a la que colaboramos y seguimos haciendo referencia en este número y en nuestra web de HPN.

Quiero animaros a continuar, a participar y a expresar todo aquello que creais conveniente para sumar y avanzar en el conocimiento de la HPN y a que no os resignéis en proponernos lo que veáis que podría ser de beneficio para todos.

Un abrazo.
Jordi Cruz. Presidente de HPN España.

VI Jornada Nacional dedicada a la HPN
Escuela de pacientes de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes
Zaragoza, 25 de Abril de 2015

A las 10 horas del día 25 de abril comienza la presentación de las autoridades asistentes por parte de Teresa Pérez Presidenta de ASPHER Aragón y por parte de Jordi Cruz como presidente de HPN España.
La Dra. Pilar Giraldo Investigadora del IIS Aragón, Hematóloga de la Clínica Quirón de Zaragoza, agradeció la asistencia de todos y felicitó la labor de las entidades, a continuación Dña. Lourdes Rubio, Directora General de Calidad y Atención al Usuario del Departamento de Sanidad, Bienestar Social y Familia del Gobierno de Aragón comentó la importancia de este tipo de actos y agradeció la colaboración de las personas presentes en el acto que venían de toda España.
La mañana de conferencias se realizó en una sesión conjunta para todos con ponencias del Dr. Juan Luis Vives Corrons Director de Enerca y que nos habló sobre las Anemias Raras Europeas y la red que coordina como de varios ejemplos de anemias entre ellas la HPN a la que hizo mayor referencia. Después se organizó una mesa con ponencias de Francisco Gil Coordinador de Feder Aragón que habló de las propuestas de Feder en 2015 y su funcionamiento y de cómo se organiza en Aragón para dar mayor visibilidad al conjunto de enfermedades raras en colaboración con nuestras Asociaciones.
A continuación Jordi Cruz brevemente explicó cómo funciona la Asociación HPN y qué objetivos se van realizando. Después la presidenta de Aspher Aragón, Teresa Pérez explicó que arranca la Asociación con fuerza y que necesita mucha colaboración por parte de todos, normal en las nuevas Asociaciones que arrancan y agradeció la implicación directa de pacientes de la Asociación HPN que residen en Aragón.
Una de las citas más esperadas era la del Profesor Eduardo Brignani, nuestro psicólogo de confianza que ganó el entusiasmo y colaboración de todos los asistentes al acto debido a su implicación en entrar en el pensamiento de todos tanto positivo como negativo.
Después la conferencia se separó en 2 salas la de HPN y la de Aspher con diferentes especialistas. En nuestro caso de HPN el Dr. José Antonio García Erce Hematólogo del Hospital San Jorge de Huesca habló de la fisiopatología de la HPN que gracias a su conocimiento nos hizo entender mucho mejor el funcionamiento de la HPN y sus consecuencias, comentando además la importancia del registro internacional en el que colabora.
A continuación la Dra. Ana Villegas Hematóloga del Hospital Universitario Clínico San Carlos de Madrid y Asesora de la Asociación HPN habló del Diagnóstico de la HPN y el tratamiento en cuanto a pruebas de laboratorio y más profundamente de la citometría de flujo.
La Dra. Villegas es una gran conocedora de la HPN y enfermedades afines y nos pudo deleitar como siempre de su conocimiento, al final pudimos contar con unos minutos de debate en el que los asistentes resolvieron dudas que tenían del día a día con la enfermedad además de preguntas como el funcionamiento del registro y su implicación.
Después tuvimos la oportunidad de irnos juntos a comer a un cercano restaurante de la zona en el que pudimos compartir buenos momentos tanto asistentes como ponentes y demás asistentes.
Desde aquí quiero agradecer a todos los asistentes su colaboración además de a los ponentes que estuvieron como siempre a la altura necesaria para todos y como no, a mi amiga Teresa Pérez de Aspher que nos ayuda mucho.
Además al Centro Joaquin Roncal que siempre ha estado colaborando en este tipo de actos y también a Francisco Gil y Feder.
Abrazos.
Jordi Cruz. Presidente de HPN España.



Alexion ha anunciado que el Comité para productos médicos de uso humano (CHMP) de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) ha adoptado la opinión positiva para actualizar la indicación terapéutica para Soliris® (eculizumab) en el tratamiento de la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) para pacientes con una alta actividad de la enfermedad independientemente del historial de transfusión.

Fuente: lainformacion. 27/02/15

ALEXION RECIBE OPINIONES POSITIVAS DEL CHMP PARA IMPORTANTES ACTUALIZACIONES A LA ETIQUETA DE LA UE PARA SOLIRIS® (ECULIZUMAB)

Asamblea General de Socios de HPN
Hotel NH Ciudad de Zaragoza
24 de Abril de 2015

A las 22.30 horas comenzó la Asamblea General de Socios en el Hotel NH en donde nos alojábamos para celebrar al día siguiente, día 25 la VIª Jornada de pacientes HPN en colaboración con la Asociación ASPHER (Hematológicas Raras de Aragón).

Después de una cena en el Hotel, Jordi explicó la situación que se encuentra la Asociación HPN en estos momentos y leyó tanto el presupuesto para el año 2015 como el balance de gastos e ingresos del año 2014.

La Asociación el año pasado contó con 60.000 euros para el funcionamiento de la Asociación y que distribuyó entre Jornadas, materiales, pago a profesionales externos e internos para la ejecución y el buen funcionamiento de la Asociación. Este año 2015 se cuenta con una reducción en los ingresos presupuestado que ascendería sobre los 50.000 euros y que por eso se solicitó la ayuda de todos para hacer mejor campaña de recaudación de fondos que hasta el momento no había cubierto en ninguna ocasión.

Menos mal que tenemos la empresa CAF que gestiona los proyectos de la Asociación y que consigue subvenciones para la realización de actos y campañas de la Asociación.

Se comentó lo complicado entre otras cosas que es recaudar fondos en esta enfermedad y es que los pacientes son adultos normalmente y cuesta dar el paso. Algunos de los asistentes comentaron que harían una actividad benéfica en breve, exactamente el próximo día 5 de Junio se celebrará un concierto benéfico en Córdoba al que todos están invitados a participar. Estamos pendientes de una cena benéfica además en Barcelona pero aún está pendiente de confirmar fechas.

Se comentó la dificultad de conseguir tratamiento en los pacientes y normalmente es por el coste del fármaco. Jordi comentó que hace falta la implicación del afectado y familia y como no del profesional para que todos juntos podamos reclamar dicho tratamiento para la mejora de calidad de vida del paciente. También se comentó que algún paciente había fallecido en el proceso de demanda del tratamiento, sin haber podido salvar la vida.

Jordi comentó que hemos aumentado el número de pacientes en la Asociación a 105 pacientes y también ha aumentado el número de socios. Sabemos que hay zonas en donde no llegamos y debemos insistir haciendo campañas de difusión para hacer eco entre los afectados y conocidos de afectados.

Recientemente se creó un grupo de Whatssap de HPN que está teniendo mucho éxito entre los pacientes y que está resolviendo dudas. Todo aquel que quiera participar puede comentarlo con la Asociación.

Los asistentes comentaron que sería bueno realizar más actividades y que se encontraban muy a gusto con la gestión y funcionamiento.

El presidente comentó que últimamente también se había realizado una Agenda del paciente que se había enviado a todos los socios y afectados de la entidad, al igual que a algún profesional médico, además de la actualización de la guía de la enfermedad que ha sido corroborada por la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia.

Hablamos del funcionamiento de las redes sociales con Gerardo a la cabeza y que estaba haciendo una gran función de difusión al igual que el gran trabajo de la web por parte de Ttpwasser.

La reunión se terminó a las 24 horas.

Para cualquier cuestión los Asociados pueden ponerse en contacto con la Asociación.

Concierto Solidario Pro-HPN ofrecido por el Real Centro Filarmónico de Córdoba "Eduardo Lucena"

El pasado 5 de junio se celebró el primer concierto solidario pro HPN, a cargo del Real Centro Filarmónico de Córdoba "Eduardo Lucena".

Se hizo en la Iglesia de la Magdalena a las 21 horas, a cargo del director Carlos Hacar Montero y la artista invitada para la ocasión Lucia Tavira procedente de la Comunidad Valenciana.

El recinto se llenó y entre los asistentes había diferentes personalidades de la ciudad de Córdoba además de 3 personas representando la Asociación HPN central.

El Sr. José Pomares dirigió unas palabras a los asistentes, agradeciendo toda la colaboración y pidiendo ayuda al público para que se investigue y se busquen caminos en la mejora de la enfermedad.

Jordi Cruz como presidente también pudo dirigir unas palabras a los asistentes en la que destacó la importancia de este tipo de actos para seguir avanzando y animó a los familiares y amigos a realizar este tipo de actividades para dar mejor conocimiento a las enfermedades raras en general.

Yolanda Navarro afectada por HPN también tuvo la oportunidad de participar ofreciendo a la artista invitada Lucía Tavira un buen ramo de flores. Se ofrecieron premios al director del Real Centro Filarmónico y al Presidente por su colaboración en el concierto.

El concierto duró una hora y media y todos los asistentes disfrutaron, tanto del lugar como del concierto, con una acústica inmejorable.

Desde aquí agradecer a la familia Pomares, que ha hecho posible este primer concierto solidario y también a todos los asistentes por su presencia y su solidaridad.

Yolanda Navarro, paciente y coordinadora de HPN

Bartolomé Beltrán Jefe de servicios médicos A3Media

La enfermedad puede aparecer en cualquier edad, dándose una mayor incidencia en la tercera década de la vida; la proporción entre sexos es aproximadamente del 50 por ciento.

En la actualidad consideramos a la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna como una enfermedad sistémica, en la que varios órganos pueden estar implicados, especialmente hígado, riñón, sistema nervioso central, pulmón y corazón.

Se ha celebrado recientemente el LVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia y el XXX Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia. Tiempo atrás, el Grupo de Trabajo de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia desarrolló la actualización 2014 de la Guía Clínica HPN. Consenso español para diagnóstico y tratamiento de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, coordinado por Ana Villegas y Álvaro Urbano, quienes han contado en el comité científico con Beatriz Arrizabalaga, Enrique Colado, Anna Gaya, Ataúlfo González, Isidro Jarque, Ramiro Núñez, Emilio Ojeda, Álvaro Urbano, José María Ribera y Vicente Vicente.

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) se caracteriza por una hemolisis intravascular

Desde el punto de vista clínico, la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna se caracteriza por una hemolisis intravascular, con tendencia a la anemia y trombosis, y un componente variable de insuficiencia medular.

La hemoglobinuria, signo que da nombre a la enfermedad, puede no ser objetivable; tan solo el 26 por ciento de los casos la presentan al inicio, y el 62 por ciento en algún momento a lo largo del curso evolutivo de la enfermedad.

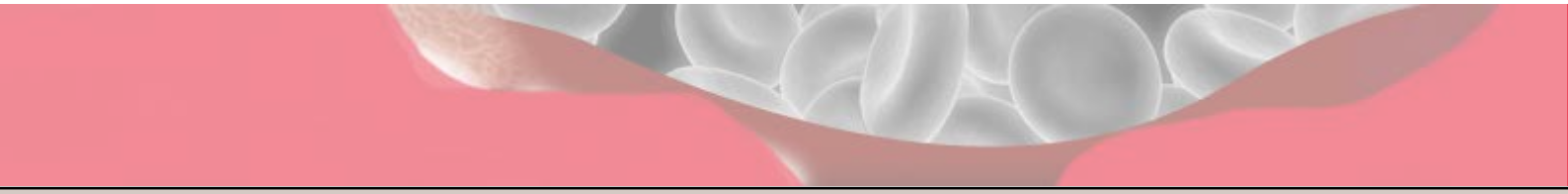
Hasta el año 2007, los pacientes con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna hemolítica eran tratados con soporte transfusional. Cabe destacar que un gran avance en el tratamiento ha sido la aprobación, tanto por la agencia americana del medicamento, la FDA, como por su homóloga europea, la EMA, del anticuerpo monoclonal eculizumab.

Eculizumab actúa bloqueando la proteína C5 del complemento, con lo que se impide la activación del complemento terminal y por lo tanto la hemolisis. Este fármaco estabiliza los niveles de hemoglobina y reduce las necesidades transfusionales y los síntomas relacionados con la disfunción del músculo liso. Asimismo, mejora la hipertensión pulmonar y la insuficiencia renal, sobre todo en los estadios más tempranos. En el momento actual, después de más de 12 años de tratamiento, existe suficiente experiencia acumulada como para afirmar que eculizumab ha cambiado la historia natural de la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna.

En una enfermedad que tenía una expectativa de vida acortada respecto a la población general, con una mediana de supervivencia de diez a quince años desde el diagnóstico, se ha demostrado que el tratamiento con eculizumab produce un aumento significativo de la esperanza y la calidad de vida, siendo un fármaco con un buen perfil de seguridad y en general bien tolerado. Recientemente, el grupo de expertos en Hemoglobinuria Paroxística Nocturna del Hospital de Leeds ha publicado cómo el tratamiento con eculizumab mejora la supervivencia de los pacientes con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, que en la actualidad es comparable a la de un grupo control de población general sana emparejada según edad y sexo.

Conviene recordar que este medicamento fue autorizado por primera vez en España para su uso en pacientes adultos con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna el 20 de junio de 2007, y en abril de 2013 se extendió la indicación a pacientes pediátricos. Es lo que hay. Seguro.

Fuente: elglobal.net



"Sanidad tarda una media de 17 meses en aprobar un medicamento huérfano"

Luis Cruz, presidente de AELMHU

Los especialistas reconocen que existen "muy pocos" laboratorios que dedican sus esfuerzos a investigar en medicamentos para tratar a pacientes con enfermedades raras. Sin embargo, en España la industria farmacéutica muestra su mejor cara en este sentido gracias a la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU), una asociación sin ánimo de lucro compuesta por diferentes empresas farmacéuticas, con un claro compromiso por invertir en descubrir y desarrollar terapias innovadoras contra este tipo de patologías. ConSalud.es habla sobre este asunto con su presidente, Luis Cruz.

¿A qué nivel está España en cuanto a otros países en la investigación en enfermedades raras? ¿Se limita más que en otros países europeos el acceso a medicamentos huérfanos?

De los 81 medicamentos autorizados en Europa con designación de medicamento huérfano, 69 están aprobados por la Agencia Española del Medicamento y, de éstos, 47 están comercializados actualmente en España lo que supone más del 40% de los medicamentos huérfanos aprobados por la EMA.

La causa suele encontrarse en retrasos en el proceso de la decisión de financiación y precio por parte del Ministerio de Sanidad, que tarda una media de 17 meses en completar, bien sea por el propio retraso en el proceso o por la falta de acuerdo entre Sanidad y el laboratorio titular en la fijación del precio financiado del medicamento por el Sistema Nacional de Salud (SNS).

¿En qué patologías se suele investigar más?

AELMHU está formada por los laboratorios Actelion, Alexion, Biomarin, Chiesi, CSL Behring, Genzyme, Ipsen, Orphan Europe, Shire, SOBI, Synageva y Vertex. A día de hoy, los medicamentos desarrollados por estos laboratorios tratamos alrededor de 50 enfermedades raras, como las inmunodeficiencias primarias; las mucopolisacaridosis, el Síndrome Hemolítco Urémico atípico (SHUa), la fenilcetonuria; el síndrome de Lambert-Eaton; el angioedema hereditario; la enfermedad de Fabry o la enfermedad de Gaucher, entre otras.

¿Dedican las farmacéuticas suficiente esfuerzo a la investigación en enfermedades raras?

En nuestro país, son muy pocos los laboratorios que se dedican a la I+D de medicamentos huérfanos y ultra huérfanos. Los que lo hacen, como los 12 laboratorios que formamos AELMHU, contribuyen no sólo al desarrollo y comercialización de estos fármacos, sino también al mejor conocimiento científico de la propia enfermedad, ya que muchas veces son los únicos que investigan una patología concreta. La mayoría de los miembros de AELMHU realizan un gran esfuerzo en I+D continuado y sistemático, que puede llegar hasta el 25% del beneficio neto.

Además, pasan más de 12 años de media desde la síntesis de un fármaco hasta su comercialización y el coste medio de pre-comercialización de un nuevo tratamiento supera los 1.500 millones de euros de media, entre un rango muy amplio que va desde los 1.200 a los 15.000 millones de euros. A esto se le tiene que añadir que se está entre 6 y 9 meses desde que los laboratorios tienen la materia prima hasta que la elaboran, teniendo que superar más de 400 controles de calidad.

¿Cómo trabajan en su Asociación en este sentido?

Desde AELMHU hacemos especial hincapié en difundir el conocimiento científico y médico de estas patologías y en su importancia para conseguir un diagnóstico precoz. Así, todos los socios organizan programas de formación continuada y colaboran con sociedades médicas y asociaciones de pacientes.

Los principales objetivos son dar visibilidad a las características especiales de las enfermedades raras y ultra-raras; informar sobre el valor que aportan los medicamentos huérfanos y ultra-huérfanos para el tratamiento de estas patologías, y facilitar el acceso de estos medicamentos a los afectados por enfermedades minoritarias.

Desde AELMHU, además, proponemos que las comunidades autónomas tengan presupuestos específicos para los tratamientos de las enfermedades raras. El objetivo es garantizar el acceso equitativo a medicamentos huérfanos independientemente del centro hospitalario de la comunidad autónoma dónde se trata el paciente afectado.

¿Qué opinan de la labor de las asociaciones de pacientes y cómo la compaginan, si lo hacen, con la suya?

Las asociaciones de pacientes son los representantes de los afectados por enfermedades raras en España y la Federación Española (FEDER), en este contexto, aglutina a más de 240 asociaciones de pacientes. Su papel es fundamental en la defensa de sus derechos e intereses, el liderazgo en el desarrollo de proyectos socio-sanitarios desde un enfoque integral en la atención de las personas, el fomento de la información y formación, así como la promoción de la visibilidad, el reconocimiento social y la investigación sobre las enfermedades raras.

Desde AELMHU queremos unir esfuerzos con las asociaciones de pacientes, el ámbito médico, sanitario y las administraciones públicas para lograr una mayor concienciación sobre la importancia de destinar mayores recursos a esta causa y lograr que los afectados reciban un trato más equitativo en el conjunto del Estado.

Porque salud necesitamos todos…

Fuente: ANDRÉS LIJARCIO | Madrid - 25-05-2015 | 0 2914.8K

EL MÉDICO QUE TRATA A UN PACIENTE CON UNA ENFERMEDAD RARA SIEMPRE TIENE UN PLUS DE RESPONSABILIDAD

EL 10% DE LOS HEMATÓLOGOS EN ESPAÑA SE ACTUALIZAN

El médico que trata a un paciente con una enfermedad rara siempre tiene un plus de responsabilidad.

Una de las principales conclusiones que se han sacado en el simposio 'Decisiones clínicas en HPN' que ha tenido lugar en Madrid es que el médico que trata a pacientes con enfermedades raras tiene un plus de responsabilidad para hacer valer su criterio ya que existe una gran desigualdad el acceso a los tratamientos, además de que cada comunidad autónoma se rige por unos criterios diferentes.

En este sentido, los expertos han defendido que las guías clínicas elaboradas por las sociedades científicas deben prevalecer por encima de las autonómicas, ya que muchas de estas últimas no están actualizadas y carecen de criterios clínicos acordes a la evidencia disponible.

En este tipo de enfermedades hay poca experiencia y el conocimiento suele estar fragmentado. Una dificultad añadida es que en España existen 17 sistemas de salud, con unas políticas y modelos de actuación distintos. "Esto se traduce en 17 comunidades autónomas con 17 pautas de actuación distintas, en función de donde haya nacido o de dónde viva cada paciente", ha asegurado el médico adjunto de la Unidad de Hemofilia del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, Ramiro Núñez.

Además, muchas veces suele haber una cierta discrepancia entre las guías clínicas de la Administración y las guías de las cociedades científicas pues están avaladas por "el conocimiento que atesoran los profesionales y que suelen estar más actualizadas gracias a la experiencia de los especialistas con los pacientes", ha explicado el director de Derecho Sanitario Asesores, Fernando Abellán.

Por su parte, el médico adjunto del Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Puerta de Hierro Majadahondala, el doctor Emilio Ojeda, ha señalado que "la prescripción está condicionada por las comisiones de evaluación de cada comunidad

autónoma, donde a veces ni siquiera hay médicos, sólo gestores".

Con relación a la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), este año ha publicado la segunda actualización de la guía clínica, elaborada por el grupo de trabajo en eritropatología de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) con el objetivo de proporcionar un recurso breve, conciso y útil para todo el territorio nacional.

La HPN afecta a unas 250 personas en España y su principal consecuencia es un riesgo de trombosis constante muy elevado, "casi 60 veces mayor que en otras enfermedades", ha explicado el doctor Ojeda. Esto hace que sin un tratamiento adecuado, más de un tercio de los pacientes muera en los cinco años posteriores al diagnóstico y que estén expuestos a complicaciones tan graves como un ictus, un infarto o la pérdida de su función renal. Sin embargo, desde 2007 hay un medicamento autorizado específicamente como tratamiento para la HPN, llamado eculizumab.

"Esto ha supuesto un salto cualitativo muy importante en la enfermedad. Si bien el medicamento eculizumab no cura la HPN, sí es capaz de controlar sus síntomas y de evitar graves complicaciones para el paciente", ha añadido Ojeda.

Además, la catedrática de la Universidad Complutense de Madrid, Hospital Clínico Universitario San Carlos, Ana Villegas, ha querido insistir en que "conocer bien la guía de la SEHH es importante. Y, de hecho, los hematólogos la conocen bien, porque avala la decisión del médico. A la hora de prescribir este medicamento para HPN, el médico tiene que hacer el informe y solicitar el tratamiento plasmando convenientemente la situación del paciente, con sus analíticas y explicando cuál es su calidad de vida. Y si asegura que el tratamiento es necesario, debe tener la credibilidad suficiente para conseguirlo".

Fuente:
Europa Press / Madrid-17-11-2014

La trombosis es la responsable de dos terceras partes de los fallecimientos en este grupo de pacientes, siendo la principal causa de muerte en Hemoglobinuria Paroxística Nocturna.

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) es una enfermedad hematológica que tiene el riesgo más elevado de trombosis hasta 62 veces mayor que en la población general, de ahí que tres de cada cuatro fallecimientos en pacientes con HPN sean por esta causa. Coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, el pasado 28 de febrero, hematólogos españoles se reunieron en la 4ª Reunión del Sistema del Complemento para actualizar sus conocimientos en HPN, una enfermedad crónica, progresiva, sistémica y de consecuencias imprevisibles. Actualmente, se calcula que entre el 40% y el 67% de los fallecimientos en HPN están causados por trombosis y el 35% de los pacientes presenta múltiples episodios. "La HPN se suele diagnosticar en edad joven, sobre los 30 años, y su pronóstico suele ser muy desfavorable. En esta enfermedad el riesgo de trombosis es mayor incluso que en las trombofilias congénitas y padecer un primer episodio aumenta en unas cinco veces el riesgo de muerte en estos pacientes", señaló la doctora Ana Villegas, catedrática de la Universidad Complutense de Madrid, Hospital Clínico Universitario San Carlos. Además de un mayor riesgo de trombosis, el 65% de los pacientes presenta insuficiencia renal crónica, que en un 21% de los casos es severa, y casi el 50% tiene hipertensión pulmonar, complicaciones todas ellas graves y que se asocian a una mortalidad temprana.

EL RIESGO DE TROMBOSIS ES 62 VECES MAYOR EN PACIENTES CON HPN

Para el doctor Santiago Bonanad, jefe de Sección de Hemostasis y Trombosis del Hospital Universitario Politécnico La Fe de Valencia, estas localizaciones"son muy poco frecuentes en el resto de población, pero sí que se ven habitualmente en HPN. Podemos decir que las trombosis en esta enfermedad se caracterizan por ser atípicas, frecuentes y graves". En este sentido, el diagnóstico temprano es esencial para un mejor tratamiento y pronóstico de los pacientes con HPN y puede influir positivamente en los resultados a largo plazo. Además, una evaluación clínica exhaustiva es fundamental para determinar el riesgo de morbilidades y de mortalidad precoz. "El seguimiento y la supervisión de los pacientes con HPN deben ser continuados una vez confirmado el diagnóstico, con pruebas periódicas", afirma la doctora Villegas. Así, la aprobación en 2007 del fármaco eculizumab por las autoridades sanitarias (FDA y EMA) supuso un cambio crucial. Actualmente, "podemos afirmar que este fármaco es eficaz inhibiendo la activación del complemento y, por tanto, reduciendo el riesgo de complicaciones derivadas de la HPN. Y con un perfil de seguridad muy alto", concluye el doctor Emilio Ojeda, médico adjunto del Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Puerta de Hierro Majadahonda.

A menos transfusiones, menor riesgo de infecciones

Un metanálisis en más de 7.000 pacientes hospitalizados indica que las políticas restrictivas de transfusión resultan en menores tasas de infección nosocomiales graves, en comparación con un uso menos restrictivo de las transfusiones.

Aunque en los países europeos el riesgo de transmisión de agentes infecciosos por transfusiones es pequeño, éstas favorecen las infecciones modificando la respuesta inmune, como refleja la elevación subsiguiente de marcadores inflamatorios circulantes.

Este riesgo sigue existiendo incluso cuando se infunden concentrados de eritrocitos, que carecen de glóbulos blancos. En el examen de 18 estudios aleatorizados, los autores del metanálisis hallaron que las transfusiones en pacientes que presentaban niveles de hemoglobina (Hb) de 6,4 - 9,7 g/dl el riesgo de infecciones graves como la pneumonia, mediastinitis o septicemia fue del 11,8%, mientras que en pacientes a los que se aplicó una transfusión con niveles de Hb menos restrictivos (9,0 – 11,3 g/dl) el riesgo fue del 16,9%.

Esta diferencia corresponde a una reducción del riesgo relativo del 18%. El riego de infección en pacientes con el rango inferior de Hb se mantuvo bajo incluso cuando se consideraron sólo los estudios que cumplían ciertos criterios, tales como el uso de concentrado de eritrocitos. El riesgo de infección disminuyó aún más en el caso de transfusiones aplicadas a pacientes con valores de Hb < 7 g/dl. Desde el punto de vista epidemiológico, esta observación indica que transfundir sólo cuando el paciente ha alcanzado este nivel de Hb, evita 49 infecciones por cada 1.000 pacientes anémicos.

La relación entre la estrategia de transfusión y el riesgo de infección varió en función de la enfermedad del paciente, no apreciándose diferencias en pacientes hospitalizados con patología cardíaca, hemorragia gastrointestinal o en cuidados intensivos, por lo que el valor de Hb con menos riesgo debe ser determinado en el contexto patofisiológico de cada paciente.

La Asociación HPN ha estado presente con un stand informativo. Teresa, trabajadora social de la entidad estuvo acompañada por la Dra. Ana Villegas y Gerardo, paciente de HPN de Madrid

Este año el LVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, XXX Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia se ha celebrado los días 6,7 y 8 de noviembre en Madrid en el palacio Municipal de Congresos.

La Asociación HPN ha estado presente con un stand informativo al que se acercaron numerosos doctores, hematólogos en su mayoría, que asistían al congreso y querían conocer más sobre esta enfermedad y sobre nuestra asociación. Algunos de ellos nos manifestaron su interés en recibir información periódica y mantener contacto con nuestra entidad.

Dentro del programa científico pudimos asistir a la XXVII Lección Conmemorativa Antonio Raichs. La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Una encrucijada entre la patología medular y la periférica. Conferencia que estuvo a cargo de la Doctora Ana Villegas del Servicio de Hematología del Hospital Clínico San Carlos. Universidad Complutense de Madrid.

Acompañan a la Doctora Villegas el Dr. José Mª Moraleda Jiménez del Hospital Universitario Virgen de Arrixaca de Murcia, y el Dr. Carlos Solano Vercet del Hospital Clínico Universitario de Valencia.

El acto comienza con una emotiva presentación que hace de la Dra. Villegas el Dr. Calos Solano remarcando su trayectoria profesional su saber hacer y su incuestionable calidad humana, expresándole por todo ello su agradecimiento.

La Dra. Villegas nos ofrece una completa exposición científica sobre la HPN. Su recuerdo histórico desde los orígenes conocidos de la misma, la epidemiología, la fisiopatología, la clasificación clínica de la misma – Clásica o Hemolítica, Hpn en el seno de otros fallos medulares y subclínica- , los síntomas y signos habituales en esta enfermedad así como el diagnóstico y tratamiento de la misma.

En referencia al tratamiento en esta enfermedad, La Dra. Villegas nos habla de los tratamientos clásicos, del trasplante de médula ósea y desde 2007 el tratamiento con Eculizumab que viene precedido de múltiples ensayos clínicos y que se demuestra claramente efectivo.

La supervivencia media de una persona tras el diagnóstico era hace unos años de entre 15 y 22 años. Actualmente tras un tratamiento de más de 7 años con Eculizumab la esperanza de vida es la misma que para la media de la población normal a la misma edad y sexo, nos comenta la Doctora.

Termina la Dra. Villegas resaltando el gran progreso producido en los últimos años. Nos dice "Se abren nuevas ventanas al conocimiento sobre alteraciones del complemento pero aún quedan puntos oscuros que hay que ir estudiando"

Para finalizar su exposición la Dra. Villegas expresa su agradecimiento a los que fueron sus profesores y uno a uno a cada uno de los miembros de su equipo de colaboradores.

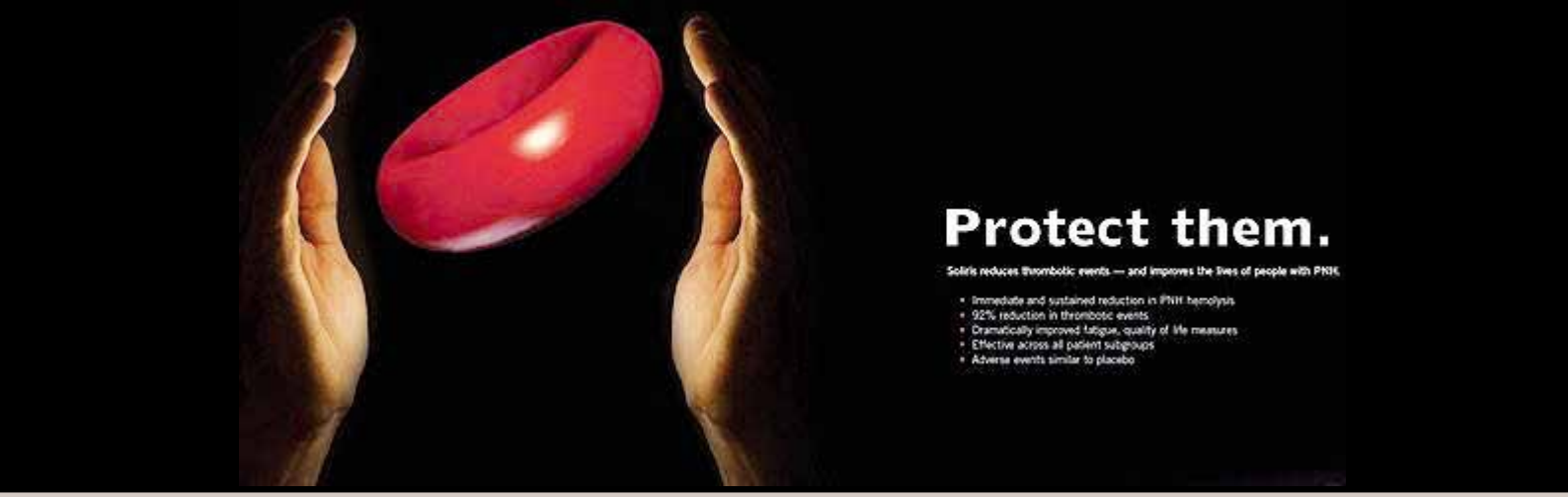
El acto se cierra con un fuerte e interminable aplauso de todos los asistentes puestos en pie. Podemos ver el aprecio y admiración que despierta esta gran profesional entre todos los que la conocen.

Se le entrega una placa conmemorativa en agradecimiento a su intervención y reconocimiento de su trayectoria profesional.

HPN
Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
Tu sangre es tu vida
HPN
Asociación Hemoglobinuria Paroxística Nocturna
Tu sangre es tu vida

BECKMAN COULTER
en la LMC-FC

324
PLAQUETAS
313
311
TRATAMIENTO ANTITROMBÓTICO
307
309


Protect them.
Soliris reduces thrombotic events — and improves the lives of people with PNH.
• Immediate and sustained reduction in PNH hemolysis
• 92% reduction in thrombotic events
• Dramatically improved fatigue, quality of life measures
• Effective across all patient subgroups
• Adverse events similar to placebo

III Encuentro Nacional de Expertos en Enfermedades Raras
Consenso sobre el acceso a medicamentos huérfanos

Los profesionales critican que la Administración va por detrás en la gestión de enfermedades raras
Cada semana se inscriben cinco patologías nuevas de este tipo

Los especialistas reunidos en el III Encuentro de Expertos en enfermedades raras han constatado los grandes cambios habidos en los últimos años en la gestión de estas patologías "gracias al esfuerzo de profesionales, laboratorios y asociaciones", como ha explicado Jordi Pérez, de la Unidad de Enfermedades Raras del Vall d'Hebron. Sin embargo, en este tiempo "las administraciones han ido más lentas".

Esta lentitud, unido a la descentralización del sistema sanitario, es de las principales causas para garantizar el acceso equitativo a medicamentos huérfanos en nuestro país. De hecho, según se ha señalado en el encuentro, algunos de estos fármacos tardan hasta cuatro años más que en otros países de Europa en llegar a los pacientes españoles… si es que llegan. Por ello, se ha llevado a cabo un estudio sobre acceso y financiación de estos productos en España, patrocinado por Shire y avalado por la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI), la Sociedad Española de Neurología Pediátrica (Senep), la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (Aelmhu) y la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder). Basado en la metodología Delphi, ha contado con la participación de más de 80 profesionales entre médicos, farmacéuticos, gestores y representantes de la industria. El informe ha puesto de manifiesto la existencia de un consenso para establecer mecanismos específicos dirigidos a la financiación de tratamientos para las enfermedades raras, la adopción de un sistema único de evaluación de los medicamentos huérfanos, la creación de equipos de referencia para el abordaje de la enfermedad y un registro por patología.

Luis González Gutiérrez-Solana, neuropediatra del Niño Jesús (Madrid), ha señalado que la asignación presupuestaria para medicamentos huérfanos sigue los mismos criterios que los de enfermedades comunes, lo que dificulta su acceso. No obstante, en cuanto a criterios de financiación y acceso "se debe distinguir las enfermedades raras oncológicas de las que no lo son", algo que parece factible que se haga durante el próximo lustro, según los entrevistados en el estudio.

En cuanto a la fijación de precio de los medicamentos huérfanos, José Luis Poveda, presidente de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH), ha explicado que se debe tener en cuenta tanto la carga de la enfermedad como el coste de la misma si no se da el tratamiento óptimo y en comparación con otras alternativas terapéuticas. Los profesionales lo ven factible. Donde no se muestran tan de acuerdo es en que la fijación del precio y reembolso incluya la carga que supone para el cuidador del enfermo la patología. "Este punto ha generado discrepancia porque no se tiene en cuenta para otras patologías", ha apuntado.

Las enfermedades raras cada vez son más tenidas en cuenta. Sin embargo, como ha puesto de manifiesto Javier Urcelay, director general de Shire en España y Portugal, "semanalmente se inscriben cinco enfermedades raras nuevas". La gran mayoría, enfermedades ultrarraras. Queda un gran camino por recorrer para garantizar el acceso a tratamientos a los más de 3 millones de personas que en España padecen alguna de las patologías de este heterogéneo grupo.

Los ponentes en la reunión de expertos sobre Enfermedades Raras

VII Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

"Consolidando esfuerzos: una realidad compartida"

Sevilla, Del 12 al 14 de febrero

El VII Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras tuvo lugar en Sevilla entre el 12 y 14 de febrero y fué organizado por el Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla, la Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación de Medicamentos Huérfanos de Sevilla.

Fué inagurado por la exposición del Dr. Frances Palau, Director del CIBERER, que empezó con la siguiente frase: "La biología de la persona enferma se ve reflejada en todo su entorno familiar, condicionando de forma definitiva la vida de todos ellos", una exposición sobre la complejidad de las enfermedades raras y su investigación haciendo hincapié en la idea de que mediante el estudio de las enfermedades raras es posible empezar a reconstruir las partes más complejas de las enfermedades comunes, razón por la cual es también importante acercar a ellas el foco de atención de la investigación científica. Las enfermedades raras afectan a 25 millones de pacientes en Estados Unidos y casi 36 millones en Europa, por lo que a pesar de raras, son claramente un problema de salud pública.

El encargado de la ponencia inaugural, patrocinada por Cecofar, del VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras fue el doctor Francesc Palau, director del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), referente nacional en su modalidad. Una de sus principales conclusiones fue que apostar por una mayor investigación en enfermedades raras supone también profundizar en una mayor conocimiento del desarrollo de las patologías comunes. En ese sentido, concretó que "el conocimiento generado por la genética en el ámbito de las enfermedades minoritarias y la biología de nuevas rutas celulares y moleculares relacionadas con las mismas está contribuyendo también a conocer mejor el desarrollo tanto de las propias enfermedades raras como de las enfermedades comunes".

En la mesa titulada Posicionamiento de España en las enfermedades raras, el médico y ex senador Ignacio Burgos, miembro del Consejo Asesor de Sanidad, enfatizó en tres recomendaciones de dicho órgano en cuanto a la atención a las patologías de baja prevalencia en España. Burgos señaló como "esencial" mejorar la "formación e información" de los profesionales sanitarios para evitar diagnósticos tardíos; establecer un marco adecuado para preservar la equidad del sistema potenciando la atención de algunos pacientes a través del sector sociosanitario; o cristalizar un proceso de compra centralizada de los medicamentos huérfanos a fin de favorecer un acceso igualitario a los mismos y una mayor sostenibilidad del SNS.

La inauguración oficial de esta séptima edición del Congreso contó con la presencia de Susana Díaz, presidenta de la Junta de Andalucía, de Alfonso Alonso, ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, y de Juan Ignacio Zoido, alcalde de Sevilla, entre otras autoridades como Carmen Peña, presidenta del Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos y de la Federación Internacional de Farmacéuticos (FIP), y Manuel Pérez, presidente del COF de Sevilla, de la Fundación Mehuer y del propio Congreso.

A lo largo del congreso ha habido numerosas referencias al tema de los registros de pacientes, la coordinación con los centros de referencia (CSUR) y los problemas de derivación entre comunidades, así como elocuentes ejemplos de gestión autonómica de los pacientes con E.R.

Se exigió en todo el congreso de la mano de pacientes y profesionales sanitarios al Ministerio de Sanidad y a las Consejerías de las Comunidades Autónomas que no sea el criterio económico lo que prime en la prescripción de un tratamiento y que este se ponga a disposición de los profesionales y se habiliten las partidas presupuestarias necesarias para financiar su coste, que en la mayoría de los casos suele ser elevado.

En el año 2000, la Agencia Europea del Medicamento redactó el reglamento 141/2000 con el objetivo de establecer un procedimiento para la designación de medicamentos huérfanos y ofrecer incentivos a la industria farmacéutica para su investigación, desarrollo y comercialización. En la actualidad, gracias a esta normativa existen 99 medicamentos en Europa designados como huérfanos, de los que 75 tienen autorización de comercialización. En España existen 45 medicamentos comercializados con la designación de huérfanos.

El incremento del gasto farmacéutico en las últimas décadas se coloca bajo la influencia de la industria farmacéutica y la gestión. La primera con la producción de más medicamentos más eficaces pero también más caros en el marco de una crisis económica y la segunda la ampliación de poblaciones que dependen de la administración pública, hecho por el cual el médico mantiene la capacidad de recetar pero no así la de decidir ya que esta está supeditada a los criterios de selección adheridos a una presión directa por aceptar criterios economicistas so pena de sanciones.

El Dr. Manuel Posada, en su intervención sobre la formación del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras y el Dr. Víctor Volpini Bertrán, al hablar de los avances en la secuenciación genética, han sido elocuentes en puntualizar que aunque no siempre visibles, existe un esfuerzo continuado en el campo de la investigación científica que en incontables ocasiones no se traduce en

resultados. O como lo ha expuesto el Presidente de la Asociación Española de Medicamentos Huérfanos, en palabras de Thomas Edison: "No he fracasado, simplemente he encontrado 10.000 maneras que no funcionan".

El reto de mejorar el acceso real de los pacientes con enfermedades raras a los medicamentos huérfanos y a ensayos clínicos es un camino que requiere de cooperación, diálogo, colaboración y transparencia entre todos los sectores del sistema sanitario. La industria farmacéutica debe colaborar en la sostenibilidad del proceso, la administración estatal y autonómica en la formulación y ejecución de políticas realistas que aborden de manera directa los problemas actuales y las asociaciones de pacientes llevando al centro de la escena a los afectados, planteando el abordaje multidisciplinar necesario en el que se impliquen de forma directa todos los equipos médicos, no solo especialistas, sino también desde los centros de atención primaria.

El apoyo a las personas que forman parte de una enfermedad poco frecuente es básico, ya que implica la información de técnicas de manejo de la enfermedad, administración de fármacos, ejercicios, vigilancia, higiene, alimentación, más allá de las propias explicaciones que se dan en una consulta. En este sentido el cuidador familiar requiere de una gran fortaleza y fuerza física ya que muchas veces es el eslabón que conecta al mundo exterior al paciente, hacia una vida lo más normal posible a pesar de sus dificultades e integración en la sociedad.

En definitiva, propuestas que apuntan a la humanización de la sanidad. No han sido pocas las menciones que a lo largo de estas jornadas se han hecho a los derechos de las personas con enfermedades raras, que quizás no se cuestionan cuando son expuestos, pero que definitivamente muchas veces no se cumplen en su vida diaria. Derechos tan básicos como el que establece el artículo 15 de la Constitución Española sobre el derecho a la vida y a la integridad física, o el artículo 43 sobre la protección de la salud de todos los ciudadanos.

Jordi Cruz, Presidente de HPN y responsable de Investigación de FEDER participó en el Congreso Mundial de Medicamentos Huérfanos en Bruselas

WORLD OrpharDrug Congress Europe 2014

12-14 November 2014
The egg, Brussels, Belgium

Roundtable.- Acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos. Participa Jordi Cruz. Jordi comenta que el acceso a los fármacos es muy dependiente de la comunidad autónoma donde vives en España y que hay un 51% de familias que tienen problemas en el acceso al tratamiento.
Se comparó la situación de UK con España demostrando la gran diferencia que hay entre países, siendo UK uno de los países que cuenta con 3 centros específicos para enfermedades Lisosomales y bien coordinados, según nos contaba la Dra. Derralyn Hughes experta en enfermedades Lisosomales, quien también participó junto a Jordi Cruz como ponente de la Mesa redonda.

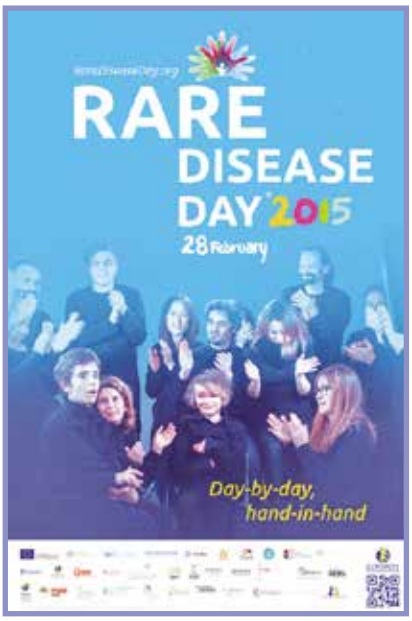
Otras conferencias:

Nathalie Moll. Entrevista sobre el futuro de la industria biotecnológica en Europa. La idea fundamental es que hay que aumentar la cooperación entre la industria y el resto de agentes sobre todo en la compartición de datos. Esto choca con el modelo tradicional de privacidad de la IP y el modelo tradicional de desarrollo de fármacos. Habla sobre la importancia de los grupos de pacientes en la recolección de estos datos.
Paul Lasko (IRDiRC). Colaboración internacional en diagnóstico y terapias. El coste de los estudios genómicos se ha reducido rápidamente y todavía lo hará más. NGS se está convirtiendo en un estándar ya que es más barato hacer secuenciación masiva que tradicional. El diagnóstico es el primer paso para empezar a luchar y organizarse. Comenta el objetivo de tener 200 tratamientos para ER y diagnóstico para la mayoría de las ER.
Hasta ahora llevan 133 fármacos con indicación. En el tema del tratamiento hay todavía desafíos que hay que manejar. Temas como la falta de estándares de clasificación de genotipo y fenotipo.

Yann Le Cam (EURORDIS). Cambiando el modelo de desarrollo de fármacos. El problema que ve Yann ahora mismo es el acceso a fármacos cuando el fármaco se ha aprobado. Piensa que hay que trabajar en conseguir que el proceso sea sencillo. Ve muchos problemas en la inflexibilidad de las instituciones locales de aprobación de fármaco y la poca conexión con otros grupos europeos. Hay muchos pacientes que no tienen acceso a los fármacos que aprobamos.
Segolene Aymé. (INSERM). Desafíos para el desarrollo de fármacos. Hay mucha diferencia entre el conocimiento que se produce y la traducción a fármacos válidos. Los datos necesitan interpretación y traslación a práctica clínica. Hay una gran obstáculo en la publicación de datos. Los grupos de investigación no quieren publicar datos que pueden poner en peligro su producción académica. IRDiRC está trabajando en proyectos para crear la estandarización de datos y para crear un modelo que permita compartirlos.
Liro Eerola (European Comission). Cómo el programa H2020 ayuda a financiar el desarrollo de fármacos huérfanos. FP7 financió 620 millones de euros en el desarrollo de fármacos. H2020 está centrado en historia natural y patofisiología, registro y biobancos, modelos in-vivo e in-vitro, etc. Después nos enseña algunos ejemplos financiaros por proyectos europeos. Pone el ejemplo de www.developakure.eu como ejemplo de proyecto de financiación internacional. www.imi.europa.eu como ejemplo de colaboración público-privada.www.europeanleadfactory.eu como ejemplo de screening masivo de fármacos. www.stembancc.org como ejemplo de biobancos de células madre. www.erare.eu como ejemplo de coordinación de proyectos de investigación.
Xun Ji (Asociación de enfermedades raras de China) Las enfermedades raras en China. 10 millones de personas en China con enfermedades raras y no hay plan nacional de coordinación. Su principal problema es la aprobación de los fármacos y la posterior financiación. La financiación no es al 100% (normalmente entre 50% y 90%) y es un problema para la llegada a los pacientes.

Kim Stratton (Shire). La ruta hacia nuevos fármacos. Se espera que un 5% del gasto total en fármacos sea para enfermedades raras. Sin embargo no se aprueban más de diez fármacos al año. Es necesario encontrar nuevos mecanismos de financiación para los tratamientos. En Alemania hay modelos innovadores de financiación basados en un modelo de gestión compartida del riesgo.

Stephen Squinto (Alexion). El desafío de las enfermedades ultrararas. Las enfermedades ultrararas tienen problemas para despertar el interes de la industria farmaceutica y para conseguir un número de pacientes significativo para ensayos clínicos. Empresas como Alexion se centran en enfermedades ultrararas y que entrañan riesgo para la vida. Nos enseñan el ejemplo de Soliris (aculizumab) que se ha desarrollado en 15 años con una inversión de 1000 millones.



La Asociación de Pacientes HPN también se suma a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias

28 de Febrero de 2015

La Reina destaca la importancia de mejorar el acceso al diagnóstico en enfermedades raras

HPN estuvo presente en el acto de la celebración del día mundial de las Enfermedades Raras en el Senado el pasado 5 de marzo de 2015

Así lo ha manifestado en la celebración del Acto Oficial de las Enfermedades Raras llevada a cabo en el Senado de España y que ha contado con la presencia del Presidente del Senado, Pío García-Escudero, y del Ministro de Sanidad, Alfonso Alonso.

-Por su parte, Juan Carrión, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), ha solicitado la creación de un programa específico para la atención a personas sin diagnóstico en todas las CCAA

5 de Marzo- En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, Su Majestad la Reina ha incidido en la importancia de mejorar el acceso al diagnóstico para los miles de personas que conviven con enfermedades poco frecuentes en España. Así lo ha puesto de manifiesto en el Acto Oficial que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha celebrado hoy en el Senado.

Con el antiguo Salón de Plenos del Senado como fondo, Doña Letizia ha querido destacar lo "terrible" que supone que unos padres lleguen incluso a alegrarse cuando por fin un médico pone nombre y apellidos a la enfermedad de su hijo. Además, ha insistido en la importancia de la investigación y remarcado que "un país con una ciencia potente, es un país que progresa, que avanza y que consigue que sus ciudadanos vivan mejor".

Asimismo la Reina ha querido trasladar a los allí presentes su compromiso con las enfermedades poco frecuentes "estos años compartidos con esta gran familia de las personas con enfermedades raras y con su entorno, han dotado, sin duda, de un enorme y luminosos sentido a mi trabajo" ha afirmado.

De igual manera, la Reina ha querido dar las gracias a Andrés y Álvaro, dos niños con Laminopatia congénita, una enfermedad poco frecuente, y a sus madres, Elvira y Beatriz, quienes han dado testimonio de la realidad que vive el colectivo de personas con patologías poco frecuentes en España y han recalcado la importancia de un diagnóstico rápido que permita acceder a los tratamientos adecuados.

Estas han sido algunas de las reivindicaciones que Juan Carrión, Presidente de FEDER, ha querido trasladar a los allí presentes "una de las principales consecuencias de no tener un diagnóstico es que en el 30% de los casos es el agravamiento de la enfermedad". Además, en esta línea, ha querido hacer hincapié en la realidad que millones de personas viven en nuestro país, y es que actualmente "la media para obtener un diagnóstico es de 5 años debido a la escasez de pruebas de detección precoz financiadas, el desconocimiento de la especialidad genética o las barreras para la derivación de los pacientes".

Por ello, Carrión ha solicitado, en nombre de las 285 asociaciones de la Federación, la creación de un programa específico en cada CCAA para la atención de personas sin diagnóstico, así como asegurar un acceso ágil a los medicamentos de uso vital y articular mecanismos que garanticen su financiación y acorten los procedimientos de acceso.

Para terminar, el Presidente de FEDER ha querido agradecer a Su Majestad su compromiso como embajadora de las enfermedades raras "Nos consta fehacientemente que nuestro compromiso es el suyo, nuestras esperanzas son las suyas y nuestra responsabilidad por cambiar la vida de las personas es también su responsabilidad. Es difícil expresar con palabras lo que su apoyo significa. Usted, es parte de nuestra familia, parte de cada sonrisa que está viendo hoy en este Acto, de cada ilusión y de cada avance que conseguimos. Su aliento nos da fuerzas para seguir trabajando y nos anima a creer que juntos podemos lograr la esperanza para 3 millones de personas."

Por su parte, el Ministro de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, Alfonso Alonso, ha mostrado su admiración por las miles de personas que conviven día a día con estas patologías y se ha comprometido a mejorar la coordinación entre los sectores implicados y trabajar en favor del diagnóstico precoz.

Asimismo, el Presidente del Senado, Pío García-Escudero ha reafirmado el compromiso de la Cámara, porque, tal y como ha declarado, "pocas causas merecen más apoyo que la de las enfermedades raras"

Para finalizar, Eduardo Sáenz de Cabezón, monologuista miembro de The Big Van Theory y matemático de la Universidad de la Rioja, ha llevado a cabo un monólogo en el que ha acercado la realidad de las patologías poco

frecuentes en el que ha declarado "Yo no sé casi nada sobre enfermedades raras, pero sí sé que existen los medios y también sé, que cuando los medios no existen, podemos inventarlos, por medio de la investigación. No hay que esperar, el momento es ahora"
Además, durante el desarrollo del acto, que ha sido conducido por Xavi Granda, Vicepresidente de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS), la Federación ha entregado sus Premios a través de los cuales premia la imprescindible labor que se realiza en distintos ámbitos bajo una misma premisa, trabajar en favor de las enfermedades raras, buscando mejorar la vida de los afectados y sus familias.
Este año los premiados han sido:
-Premio al Embajador de las Enfermedades Raras a Eduardo Punset. Por acercar las enfermedades poco frecuentes a la sociedad desde la divulgación científica, incidiendo en la importancia de la innovación y el progreso científico. Por alzar la voz ante la necesidad de mejorar el conocimiento genético y la investigación de estas patologías.
-Premio a la labor periodística en Enfermedades Raras a Agencia EFE. Por su apuesta por una información de calidad, basada en el rigor informativo y la veracidad. A través de este galardón se desea reconocer el esfuerzo de la Agencia por acercar la salud y las enfermedades poco frecuentes al ciudadano, a través de la plataforma digital especializada Efe Salud.
-Premio a la Responsabilidad Social Corporativa a Fundación Solidaridad Carrefour. Por su apoyo a la infancia con enfermedades poco frecuentes, a través del impulso de un Fondo Integral de Ayudas que ha sido posible gracias a la implicación y a la motivación de cerca de 200 establecimientos por toda España. Con este premio, FEDER quiere reconocer el gran compromiso de los trabajadores de Carrefour que con ilusión y con entusiasmo han dedicado todos sus esfuerzos para fortalecer la venta de los peluches solidarios con lo que se ha hecho posible el Fondo de Ayuda.
-Premio a Toda una Vida por las Enfermedades Raras a Rafael Enríquez de Salamanca Lorente. Por sus más de tres décadas de trabajo dedicadas al estudio de las Porfirias y a la atención clínica al frente de la Unidad de Porfiria del Hospital 12 de octubre. Además, es autor de numerosos libros y artículos fundamentales para el avance del conocimiento de este grupo de enfermedades y es reseñable su participación en proyectos de investigación, nacionales, europeos e internacionales. Su trato hacia las familias siempre ha sido motivo de reconocimiento y valoración colaborando con las asociaciones de pacientes desde sus inicios.
-Premio a la Promoción y Defensa de los Derechos al Protocolo de Coordinación educativa-sanitaria para menores con enfermedades poco frecuentes en Extremadura. Por impulsar este protocolo que tiene como objetivo favorecer el acceso de los menores con enfermedades raras a la educación reglada en todos sus niveles y asegurar una atención integral temprana. Se quiere reconocer que este protocolo busca intensificar la relevancia de la inclusión en los centros educativos ordinarios a través de diferentes modalidades de escolarización, provisión de recursos técnicos y sanitarios, formación del profesorado e incremento de la colaboración familia-escuela-asociaciones de pacientes.
-Premio a la Investigación en Enfermedades Raras al Grupo de Investigación del Dr. Cesar Cobaleda en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO). Por su investigación centrada en el estudio de la plasticidad celular estudiando los mecanismos moleculares que participan en la patología del Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH). Desde las asociaciones se quiere destacar su absoluta implicación y vinculación hacia la causa, que le hace sobresalir no solo desde el lado profesional, sino también desde el aspecto más humano. Siempre dispuesto a dar su tiempo, su ayuda y su trabajo a favor de los niños con este patología.
-Premio a la Inclusión en Enfermedades Raras al Programa de Acogimiento de menores con Enfermedades Raras atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia (Proyecto AcogER). Este proyecto, que se ha creado de manera conjunta con el Instituto Madrileño de la Familia y Menor, el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras y FEDER, tiene como objetivo principal apoyar a los niños con enfermedades poco frecuentes que requieren ser atendidos por el Sistema de Protección a la Infancia y a los profesionales encargados de su atención. Se reconoce la importante labor del mismo, al impulsar el conocimiento y sensibilización acerca de estos menores con ER y sus familias en situación de riesgo social y promover el acogimiento familiar de los menores con ER.
-Premio a la Mejor Iniciativa Autonómica a la Primera Asignatura Optativa de Enfermedades Raras en Medicina de la Universidad de Valencia. Esta iniciativa que ha sido promovida por Federico Vicente Pallardó, Decano de la Facultad de Medicina y Odontología persigue ampliar el conocimiento actual de las enfermedades raras entre nuestros futuros profesionales. Actualmente, esta asignatura optativa es ya una realidad y se está realizando un gran esfuerzo para que además, sea extensible a otras facultades como Psicología, Trabajo Social, Enfermería o Magisterio.

-Premio a la Mejor Iniciativa para favorecer el Acceso al Diagnóstico al Comité Asesor de FEDER. Por desarrollar e impulsar el Protocolo de Orientación de Pacientes sin Diagnóstico elaborado por FEDER y que tiene como objetivo orientar a las personas que consultan a la Federación hacia técnicas, servicios y profesionales con experiencia para agilizar el diagnóstico. Para que ello sea posible, FEDER cuenta con el acompañamiento y el apoyo del Comité Asesor está compuesto por 22 profesionales de la sanidad y la investigación, de reconocido prestigio.

Acto Conmemorativo del Día Mundial de las Enfermedades Raras al Hospital Universitario Germans Trías i Pujol de Badalona. Barcelona 3 de Marzo de 2015

El pasado día 3 de marzo tuvo lugar en el Hospital Universitario Germans Trías i Pujol de Badalona el acto de la conmemoración de las Enfermedades Raras que se celebra en diferentes ciudades y hospitales de España.
El acto constó de 2 mesas de debate y fue presentado por el Dr. Guillem Pintos, Coordinador del Programa de Atención de las enfermedades raras PAMM. En la primera participaron la Directora Médica del Hospital Dra. Beatriu Bayès comentando la importancia que tienen este tipo de enfermedades en el Hospital y el volumen que ocupan, siendo de gran interés trabajar en equipo entre todos los profesionales y dirección para ofrecer los mejores servicios al paciente y sus familiares.

Participaron también Pilar Magrinyà del CatSalut, además del Director del IGTP Dr. Manel Puig y la presencia de la Directora de Enfermería Sra. Núria Martí, además de la participación del Sr. Francesc Cayuela y Jordi Cruz como representantes de los pacientes de algunas de las enfermedades raras que se tratan en el Hospital.

Tanto Francesc Cayuela como Jordi Cruz insistieron en la importancia que tiene una buena coordinación de servicios en el Hospital y de la creación de grupos de trabajo para avanzar en las enfermedades minoritarias, además se explicó al público asistente el funcionamiento de ambas entidades y la oferta de servicio a los socios debido a los recortes sanitarios.

En la segunda mesa se explicó el funcionamiento de las diferentes áreas del Hospital, tanto CSUR Facomatosis por el Dr. Ignacio Blanco, como el cáncer infantil con el Dr. F. Almazán, así como la Nefróloga J. Bonet experta en la enfermedad de Fabry, además de la participación del Dr. Jaume Coll haciendo historia con las Neurociencias en enfermedades Neuromusculares, la participación de la Sra. N. Mestres como responsable del área del Gestor de Casos y soporte Social. El Dr. Antoni Matilla dio pinceladas de la investigación actual en su campo como el Dr. E. Serra en varios tipos de enfermedades poco frecuentes.

Para acabar participaron algún ejemplo de pacientes con enfermedades minoritarias que nos mostraron sus inquietudes con la enfermedad que representan. El Dr. Pintos agradeció la participación de todos y cerró el acto con ánimo y entusiasmo para seguir dando continuidad a este tipo de actividades.

La Delegación de FEDER en País Vasco organizó la IV Jornada sobre Enfermedades Raras en Euskadi

- **El programa se enmarcó dentro del Día Mundial de las Enfermedades Raras, el 28 de Febrero.**
- **En el acto se abordó, principalmente, la calidad de vida de las personas que conviven con una patología poco frecuente.**
- **También se trataron los últimos avances en investigación y su aplicación en el territorio vasco.**

El 28 de Febrero, se celebró el Día Mundial de las Enfermedades Raras, por esta razón, la delegación en el País Vasco de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) organizó la IV Jornada sobre Enfermedades Raras en Euskadi en Alhóndiga Bilbao desde las 9.30h y contó con la presencia de expertos de todos los ámbitos relacionados con las patologías minoritarias donde nos explicaron, los últimos avances en esta materia y las distintas herramientas y técnicas de aplicación para las personas afectadas y sus familias y conseguir así, incrementar la formación e información de estas patologías entre la sociedad vasca.

La inauguración de dicha jornada contó con la presencia de D. Jon Darpón, Consejero de Salud del Gobierno Vasco, la Sra. Dª Lide Amilibia, Directora de Servicios Sociales del Gobierno Vasco, el Sr. D. Andoni Rekagorri, Director de Planificación y Gestión de la Diputación Foral de Bizkaia, el Sr. D. Mariano Gómez, Concejal de Salud y Consumo del Ayuntamiento de Bilbao, y la Sra. Dña. Juana Sáenz, Delegada de FEDER País Vasco.

Entre las mesas redondas, la primera habló sobre "Factores que influyen en la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas", moderada por Sr. D. Hugo Blanc, Psicólogo Grupos de Autoapoyo FEDER País Vasco, y las ponencias de la Sra. Judit García sobre "La salud emocional para lograr una mejor calidad de vida", el Sr. D. Jordi Cruz, miembro de la Junta Directiva de la Federación quien habló sobre "El movimiento asociativo unido a la investigación", y el Sr. D. Fernando Torquemada, asesor jurídico de FEDER, que habló sobre "¿Qué supone el RD 1148/2011 de la prestación económica por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave?".

En segundo lugar, la segunda mesa giró en torno a las "Nuevas perspectivas en la atención de las EERR, ¿Qué nos vamos a encontrar", moderada por la trabajadora social de FEDER, la Sra. Dª Aida Herranz y la ponencia de Dra. María Victoria Egurbide, Jefa del Departamento de Medicina Interna del Hospital Universitario de Cruces que nos habló sobre la "Coordinación Multidisciplinar para la Atención de las Enfermedades Raras: un proyecto y una ilusión".

Posteriormente, la tercera ponencia fue moderada por la Sra. Dª Zuriñe Salgado, trabajadora social de la Federación. En ella, las Doctoras, Sra. Dª María Rosario Dago Elorza y Sra. Dª. Michelle Floyd, nos trasladaron "La importancia de la buena comunicación entre el médico, las personas afectadas, la familia y otros profesionales". La cuarta, titulada "Terapias alternativas. Necesito soluciones" fué moderada por la Sra. Dª. Maider Cano, trabajadora social de FEDER, y en ella intervinieron la Sra. Dª Kattalin Sarasola en "Therasuit: neuro rehabilitación intensiva al alcance de todo/as", la Sra. Dª. Jone Abad en "La hidroterapia para personas afectadas por EERR" y la Sra. Dª. Sandra Pérez en "Ríete, quiérete, mejórate", ofreciéndonos un taller de Risoterapia.

También se habló sobre la "Sensibilización a través del Séptimo Arte" de la mano de la Sra. Dª. Olaia Martín, Psicóloga Grupos de Autoapoyo de FEDER que moderó esta mesa y que contó con las intervenciones del Sr. D. Egoitz Rodríguez, el Sr. D. Karmelo Vivanco y la Sra. Dª. Jone Landaluze, miembros de la productora Baleuko. En último término, Ane Aretzaga, Coordinadora de FEDER País Vasco, moderó la mesa sobre experiencias personales en las que participaron el Sr. D. Andrés Benzal, socio de FEDER País Vasco, y el Sr. D. Eduardo Calvo y el Sr. D. Raúl Serna, pertenecientes todos al grupo "Mi Dulce Geisha", quienes además, presentaron su último disco "Rodeados de Serpientes". Las jornadas terminaron con un taller de relajación impartido por el Sr. D. Hugo Blanc y la Sra. Olaia Martín para evitar el estrés y la ansiedad.

-Más de 285 asociaciones de enfermedades poco frecuentes se unen el día 28 de Febrero, para alzar la voz en defensa de los derechos de los más de tres millones de personas que en España conviven con estas patologías.

-Para ello, se llevaron a cabo ese fin de semana en toda España actividades de sensibilización como jornadas lúdicas, mesas informativas, carreras, conciertos y partidos solidarios

Jordi Cruz, Presidente de HPN junto a Fernando Torquemada abogado de FEDER en el acto

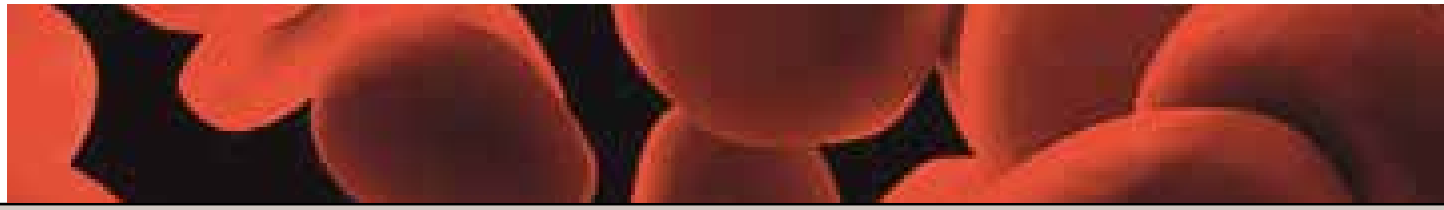
Elena, paciente HPN de Barcelona:

"... hay momentos de verdadera desesperación y es muy difícil tener el ánimo medianamente alto..."

Mi nombre es Elena Rodríguez, tengo 40 años y me diagnosticaron HPN en enero de 2014.

Mi historia comienza en enero de 2012 cuando estuve ingresada mas de una semana con fiebre muy alta, bazo inflamado, cansancio extremo, orina negra y mucho malestar general, en esa ocasión me dijeron que se trataba de un virus y falta de vitamina B12 a partir de aqui me hacían revisiones cada seis meses (analítica) para controlarme ese déficit.

Durante estos dos años (2012-2014) notaba que el cansancio iba en aumento pero achacaba al trabajo el cual era de mucho esfuerzo físico. Desde que me diagnosticaron he estado ingresada tres veces y mi vida ha cambiado radicalmente tanto en lo personal como en lo profesional, me siento muy cansada con mucho dolor de riñones, de cabeza, dolor abdominal y muchos días sin poder levantarme de la cama lo que para mi es muy complicado hacer vida normal, respecto a lo psicológico hay momentos de verdadera desesperación y es muy difícil tener el ánimo medianamente alto ya que además de toda la complicación que supone la enfermedad (tratamiento, desconocimiento por parte de algunos profesionales) hay que añadir todas las complicaciones que te encuentras con la administración, llevo un año de baja y a pesar de tener todos los informes del hematólogo en los que explica que la enfermedad es altamente invalidante y con muchas limitaciones para la vida cotidiana el Icam me ha dado el alta con el siguiente dictamen: tengo 40 años, musculatura normal, sin hematomas y mismo aspecto físico que la foto del carné de conducir renovado en 2013, asi que me encuentro con que prevención laboral no me considera apta para mi puesto de trabajo y en abogados luchando con el Icam por un derecho que considero me pertenece.



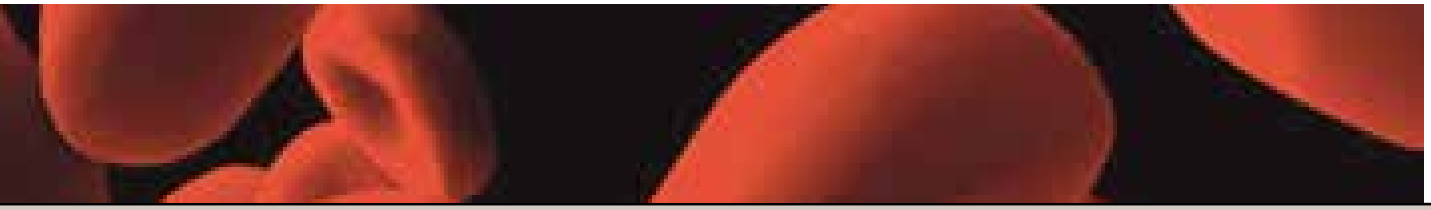
José Luis de Zaragoza paciente con HPN: " Te sientes como un bicho raro"

Sin un tratamiento adecuado, uno de cada tres afectados muere a los cinco años del diagnóstico. Y es que la hemoglobinuria nocturna paroxística (HPN) es una enfermedad ultra-rara que se caracteriza por una destrucción crónica de los glóbulos rojos y que provoca anemia, fatiga intensa y un riesgo constante de trombosis en algún órgano.

En Aragón, José Luis Sierra es una de las pocas personas que la padece. "Tuve uno de los síntomas característicos de esta enfermedad, que es la orina muy oscura, y en ese momento empezaron a pensar que podría ser HPN. Debido a la anemia llegaron a ponerme seis bolsas de hierro", recuerda Sierra. Aquello fue en el 2009. Ahora, a sus 83 años, José Luis visita el hospital cada 15 días. Dice que se encuentra "bien", aunque resalta que ha sentido "mucha incertidumbre" por enfrentarse a una enfermedad "totalmente desconocida" para él. "Te sientes un bicho raro. Estas cosas llegan sin esperarlo, como la lotería, que a veces, por muy bajas que sean las opciones, toca", explica.

El tratamiento de esta patología, que afecta a aproximadamente 16 personas entre 1 millón, es muy caro. A Sierra se lo concedieron al año de solicitarlo. "No se contagia ni es hereditaria. Tengo 4 hijos y por ahí estoy tranquilo", dice. De todos los síntomas, este aragonés resalta que "sin duda" el peor es la trombosis. "Los glóbulos rojos se estropean y se pueden acumular en una vena, provocando un trombo, por el que muere el 60% de personas. Se puede hacer vida normal, pero convives sabiendo que no tienes cura. Además, nunca estás en los parámetros mínimos de salud", dice Sierra.

Fuente: A. LAHOZ 28/02/2015



RECOPILATORIO DE PUBLICACIONES CIENTÍFICAS SOBRE LA HPN - AMERICAN SOCIETY OF HEMATOLOGY 2014

ABSTRACT 4393

El tratamiento con eculizumab mejora los resultados en el embarazo de pacientes con hemoglobinuria paroxística nocturna

Richard J Kelly, MBChB, PhD1*, Britta Höchsmann, MD2*, Austin Kulasekararaj3*, Sophie de Guibert, MD4*, Alexander Röth, MD5*,
Ilene C Weitz, MD6, Elina Armstrong, MD, PhD7*, Anita Hill, MBChB, PhD1*, Antonio M. Risitano, MD, PhD8,
Christopher J Patriquin, MD FRCPC9*, Louis Terriou, MD10*, Petra Muus, MD, PhD11, Michelle P Turner, MS in Biostatistics12*,
Hubert Schrezenmeier, MD, PhD2*, Jeffrey Szer, MB BS FRACP13 y Regis Peffault de Latour, MD, PhD14*
1 Department of Haematology, St. James's University Hospital, Leeds, Reino Unido
2 Universidad de Ulm y Servicio de Transfusiones de Sangre de la Cruz Roja Alemana, Instituto de Medicina Clínica de las Transfusiones
e Inmunogenética, Ulm, Alemania
3 King's College Hospital London, Department of Haematological Medicine, Londres, Reino Unido
4 Hematología, Hospital Universitario, Rennes Cedex, Francia
5 Departamento de Hematología, Hospital Universitario de Essen, Essen, Alemania
6 Jane Anne Nohl Division of Hematology, Keck School Of Medicine of USC, Los Angeles, CA
7 Departamento de Hematología, Hospital Central Universitario de Helsinki, Helsinki, Finlandia
8 Hematología, Universidad Federico II, Nápoles, Italia
9 Hematology & Thromboembolism, McMaster University, Hamilton, ON, Canadá
10 Medicina Interna, Hospital Claude Huriez, CHRU Lille, Lille, Francia
11 Departamento de Hematología, Universidad Radboud de Nimega, Centro Médico, Nimega, Países Bajos
12 ICON Clinical Research, San Francisco, CA
13 The Royal Melbourne Hospital, Parkville, Australia
14 Hematología - Trasplante de Médula Ósea, Hospital Saint-Louis, París, Francia
*significa que no es miembro de ASH

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es un trastorno clonal de las células progenitoras adquirido e infrecuente.

El embarazo en las pacientes con HPN aumenta las complicaciones maternas y fetales y, en consecuencia, la mortalidad materna y fetal. Las complicaciones maternas consisten en trombosis, citopenias e infecciones, mientras que las complicaciones fetales guardan relación con el parto prematuro (de Guibert y cols., 2011). Eculizumab es un anticuerpo monoclonal humanizado que bloquea la activación del complemento terminal e impide la hemólisis intravascular y sus consecuencias. En la HPN disminuye la necesidad de transfusiones, protege contra la trombosis y mejora la supervivencia a largo plazo.

Habíamos demostrado anteriormente un efecto beneficioso del uso de eculizumab en la gestación en un número limitado de pacientes con HPN (Kelly y cols., BJH 2011).

En este estudio se investigaron 70 embarazos en 57 mujeres. Se identificó a las pacientes mediante el deseo de participar del médico y el Global PNH Registry. Se envió un cuestionario específico a los médicos. Los CEIC locales aprobaron el estudio. En los 70 embarazos, 41 mujeres recibían eculizumab antes de concebir y continuaron con el fármaco durante la gestación, 28 iniciaron eculizumab en el segundo o tercer trimestre y 1 suspendió eculizumab a las 12 semanas de gestación.

La mediana de la edad en el momento del diagnóstico de la HPN era de 23 años (intervalo 13-36). La mediana de la edad al principio de cada embarazo era de 29 años (intervalo 18-40). Diecinueve mujeres (33%) tenían antecedentes documentados de anemia aplásica y 8 (14%) habían sufrido una trombosis. Se determinó en 51 casos la mediana del clon de granulocitos de la HPN hacia el principio del embarazo y se observó que era del 94,3% (intervalo 24,3-100).

Se registraron 62 niños nacidos vivos, 2 mortinatos y 6 abortos en el primer trimestre. Hubo 3 embarazos gemelares. En uno de ellos el feto murió por retraso del crecimiento intrauterino (RCIU). Se utilizó anticoagulación (AC) con heparina de bajo peso molecular (HBPM) en 60 embarazos (86%) y con fondaparinux en 1 caso: se emplearon dosis terapéuticas en 26 embarazos,

dosis profilácticas en 28 y una dosis intermedia en 7. Se usó ácido acetilsalicílico en 4 embarazos. Se utilizaron suplementos de ácido fólico y hierro oral en 62 (89%) y 26 (41%) embarazos, respectivamente.
Las necesidades de transfusión aumentaron en la gestación de una media de 0,13 unidades al mes en los 6 meses previos a la concepción a una media de 0,94 unidades al mes durante el embarazo. Estas necesidades volvieron a los niveles previos al embarazo después del parto. No se precisaron transfusiones de plaquetas en los 6 meses previos al embarazo, en comparación con 99 trasfusiones durante la gestación.

Se emplearon dosis mayores, o una administración más frecuente, de eculizumab para tratar la hemólisis intravascular recurrente en más de la mitad de los embarazos (52%) que progresaron después del primer trimestre. Se suspendió eculizumab en 10 casos después del puerperio, en 9 por problemas de financiación y en 1 porque la paciente se sometió a un trasplante de médula ósea. Dos pacientes que suspendieron eculizumab 12 semanas después del parto sufrieron una trombosis. La primera experimentó una trombosis mesentérica 4 semanas después de suspender eculizumab cuando recibía una dosis terapéutica de HBPM y la segunda sufrió un síndrome de Budd-Chiari 8 semanas después de suspender eculizumab. Ambas pacientes volvieron a tomar eculizumab inmediatamente.
La disminución media del recuento de plaquetas desde el comienzo del embarazo hasta el parto fue de 37 x 109/l. Se registraron 10 episodios hemorrágicos importantes: 1 epistaxis recurrente, 1 hemorragia antes del parto y 8 hemorragias después del parto. Dos pacientes experimentaron una trombosis puerperal mientras recibían eculizumab: una de ellas una trombosis venosa profunda y la otra una trombosis mesentérica, probablemente desencadenada por una infusión de plasma. Diecinueve partos fueron prematuros (31%), sobre todo por preeclampsia (6 casos) y RCIU (5 casos). Cuatro lactantes tuvieron complicaciones por prematuridad: 1 presentó un megacolon tóxico y requirió una ileostomía temporal y los otros 3 tuvieron un retraso del crecimiento inicial por prematuridad.
Se administró lactancia materna a 25 niños y se investigó la presencia de eculizumab en la leche materna en 10 casos, pero no se detectó el medicamento. Tampoco se detectó eculizumab en 13 muestras de sangre del cordón, y se cuantificaron concentraciones muy bajas en otras 7 muestras (11,8-21,2 µg/ml).
En conclusión, parece que el uso de eculizumab es seguro durante la gestación en la HPN y que el medicamento no atraviesa la placenta en cantidades importantes para bloquear el complemento ni se excreta en la leche materna. Es posible que se precisen dosis superiores en una fase más tardía del embarazo para prevenir la hemólisis. Los resultados globales en el embarazo en este grupo son mejores que los controles históricos tratados únicamente con medidas de sostén sin eculizumab.

ABSTRACT 4017

Agresión oxidativa y hemólisis intravascular en la hemoglobinuria paroxística nocturna

Makiko Osato, MPAS1*, Jun-ichi Nishimura, MD, PhD1, Yukari Motoki, PhD2*, Satoru Hayashi, MD, PhD1*, Yasutaka Ueda, MD, PhD1*, Junzo Nojima, PhD2* y Yuzuru Kanakura, MD, PhD1

1 Departamento de Hematología y Oncología, Facultad de Medicina de la Universidad de Osaka, Suita, Japón

2 Departamento de Ciencias de Laboratorio, Facultad de Ciencias de la Salud, Facultad de Medicina de la Universidad Yamaguchi, Ube, Japón

*significa que no es miembro de ASH

Información básica: La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es un trastorno clonal adquirido de las células progenitoras, caracterizado por hemólisis intravascular mediada por el complemento. Eculizumab es un anticuerpo monoclonal humanizado que se une a la proteína C5 humana y, en consecuencia, inhibe la hemólisis mediada por el complemento terminal.

Los pacientes con HPN tratados con eculizumab respondieron con una disminución significativa de la hemólisis y una mejoría de la calidad de vida (CdV). Un estudio reciente ha demostrado que células de tipo HPN son responsables de la agresión oxidativa debido al aumento de las concentraciones de especies reactivas del oxígeno (ERO) intracelulares o a disminución del estado antioxidante. Se ha comprobado que el preparado de papaya fermentada (PPF), un producto nutricéutico derivado de carica papaya, regula los parámetros de la agresión oxidativa in vitro e in vivo. Con el fin de esclarecer el vínculo patogénico entre la agresión oxidativa y la hemólisis en la HPN, se investigaron de manera independiente los efectos de cada inhibidor, eculizumab y PPF, en pacientes japoneses con HPN.

Métodos: Se extrajeron sangre periférica y suero de pacientes con HPN y de personas sanas tras obtener el consentimiento informado. El protocolo del estudio fue aprobado por el Comité de ética de investigación clínica de la Facultad de Medicina de la Universidad de Osaka. Para el análisis de las ERO, se midieron los eritrocitos empleando 2'-7'-diclorofluorescina-diacetato. El índice de agresión oxidativa (OSI) se obtuvo del cociente porcentual de la prueba de compuestos derivados de metabolitos reactivos del oxígeno (Diacron) y la prueba de posibles antioxidantes biológicos (Diacron) utilizando un analizador JCA-BM1650 (JEOL). La LDH, un biomarcador de la hemólisis, se cuantificó mediante análisis convencionales.

Eculizumab se administró según la pauta habitual. El PPF se tomó por vía oral en una dosis de 18 g/día durante 3 meses.

También se evaluaron el cansancio y la CdV relacionados con la salud empleando los instrumentos FACIT-cansancio (versión 4A) y EORTC QLQ-C30 (versión 3).

Resultados: Los pacientes con HPN no tratados con eculizumab presentaron concentraciones significativamente mayores de ERO que las personas sanas ([media ± DE] 1,13 ± 0,18 frente a 0,84 ± 0,10, p = 0,004, n = 8). En estos pacientes, los eritrocitos CD59-negativos experimentaron un incremento significativo de las ERO en comparación con los eritrocitos GPIpositivos en los pacientes correspondientes (1,23 ± 0,26 frente a 1,13 ± 0,27, p = 0,03, n = 6). De manera análoga, el nivel del OSI fue significativamente mayor en los pacientes no tratados con eculizumab que en las personas sanas (1,32 ± 0,37 frente a 0,97 ± 0,10, p = 0,022, n = 9) y la actividad de oxidación en el suero fue significativamente mayor en los pacientes no tratados con eculizumab que en los voluntarios sanos (361,6 ± 91,5 frente a 285,0 ± 31,8, p = 0,039, n = 9), mientras que la actividad antioxidante en el suero no difirió significativamente entre estos dos grupos ([2440,6 ± 191,5 frente a 2601,5 ± 186,6, p = 0,09, n = 9). Es interesante señalar que no hubo diferencias significativas en el nivel de OSI entre los pacientes con HPN tratados con eculizumab (n = 8) y las personas sanas (0,84 ± 0,10 frente a 1,07 ± 0,45, p = 0,55). Dos pacientes que habían iniciado recientemente el tratamiento con eculizumab experimentaron una mejoría de la LDH y de la generación de ERO ([LDH(UI/l)] Pt. I:6082-906, Pt. II:618-211; [ERO] Pt. I:1,57-1,06, Pt. II:1,50-1,40). El tratamiento con PPF (n = 2) apenas tuvo efecto en la LDH, pero disminuyó las ERO (Pt. I: 1,72-1,47, Pt. II: 1,16-1,04) y mejoró las puntuaciones de FACIT-cansancio y EORTC QLQ-C30. Además, estos dos pacientes presentaron un aumento de las ERO después de suspender el PPF (Pt. I: 1,47-2,04, Pt. II: 1,04-1,19).

Conclusiones: Los eritrocitos y los sueros derivados de pacientes japoneses con HPN fueron muy vulnerables a la agresión oxidativa, en comparación con personas sanas. Eculizumab resultó eficaz para controlar la agresión oxidativa, además de la hemólisis, lo que indica que el aumento de la agresión oxidativa en la HPN se debió principalmente a la hemólisis mediada por el complemento. Como el PPF apenas tuvo efecto en la hemólisis pero mejoró la agresión oxidativa y la CdV, podría aliviar los síntomas relacionados con la agresión oxidativa y ser una opción terapéutica para el tratamiento de sostén de la HPN.

ABSTRACT 1532

Detección de clones de hemoglobinuria paroxística nocturna en pacientes con tromboembolia venosa idiopática

Alejandro Lazo-Langner, MD, MSc1,2, Michael J. Kovacs, MD1, Ben Hedley, PhD3*, Fatimah Al-Ani, MD4*,
Michael Keeney, ART, FIMLS, FCSMLS(D)3*, Martha L Louzada, BSc, MD, MSc1 e Ian H. Chin-Yee, MD, FRCPC1
1 Department of Medicine, Division of Hematology, University of Western Ontario, London, ON, Canadá
2 Department of Epidemiology and Biostatistics, University of Western Ontario, London, ON, Canadá
3 London Laboratory Services Group, London Health Sciences Centre, London, ON, Canadá
4 Division of Hematology, London Health Sciences Centre, London, ON, Canadá
*significa que no es miembro de ASH

Información básica: La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad infrecuente con una prevalencia estimada en la población del 0,002%; sin embargo, la prevalencia estimada de la tromboembolia venosa (TEV), que comprende la trombosis venosa profunda (TVP) y la embolia pulmonar (EP), en los pacientes con HPN es del 25% al 33%. Se han identificado pequeños clones de HPN en pacientes con trombosis de venas esplácnicas sin explicación y en personas con recuentos de células sanguíneas aparentemente normales, que podrían predisponer a estos pacientes a la trombosis. Además, solo el 40%-50% de los pacientes con TEV idiopática están afectados por una o más trombofilias. Nunca se ha examinado en esta población la presencia de clones de HPN como un factor contribuyente a un estado hipercoagulable.

Pacientes y métodos: Con el fin de determinar la prevalencia de clones de HPN en pacientes con TVP/EP idiopática, llevamos a cabo un estudio transversal en la consulta de trombosis del London Health Sciences Centre en London, Ontario (Canadá) entre mayo de 2011 y junio de 2014. Incluimos a pacientes con al menos un episodio de TVP o EP demostrada objetivamente según criterios publicados con anterioridad. Se excluyó a los pacientes en caso de: a) diagnóstico previo deHPN, b) factores de riesgo bien establecidos de predisposición a la TEV en los 3 meses precedentes a la TEV, c) cáncer activo distinto del cáncer de piel diferente del melanoma en los 6 meses previos a la TEV o incapacidad para otorgar el consentimiento informado por escrito. Se obtuvo información clínica y analítica de las historias de los pacientes. Se investigó la presencia de HPN mediante un análisis de citometría de flujo de alta sensibilidad que podía detectar al menos un 0,01% de eritrocitos carentes de GPI empleando CD235a y CD59 en un análisis de 2 colores. Además, se utilizó una modificación de nuestro análisis de aerolisina fluorescente (FLAER) desarrollado anteriormente para detectar neutrófilos carentes de GPI mediante FLAER, la proteína ligada a GPI CD24, CD45 y CD15 (un marcador de los neutrófilos maduros) en un análisis de citometría de flujo de 4 colores. Se empleó un grupo de control de 30 donantes normales para tipificar, determinar y validar el grado de sensibilidad de los análisis de los eritrocitos y leucocitos. El criterio de valoración principal del estudio fue la presencia de un clon de HPN > 0,02% en los eritrocitos o los neutrófilos. El criterio de valoración secundario fue la presencia de un clon de HPN de cualquier tamaño. Suponiendo una proporción de HPN subyacente en la población del 0,002%, calculamos que una muestra de 402 pacientes tendría una potencia del 80% para detectar una proporción del 0,4%. Los intervalos de confianza para las proporciones se calcularon utilizando el método de puntuación de Wilson.

Resultados: Incluimos a 394 pacientes, de los cuales 388 tenían muestras disponibles para citometría de flujo. Las características de los pacientes incluidos se muestran en la Tabla 1. Un paciente (0,26%; IC del 95% 0,05 a 1,45) presentaba un clon detectable de HPN en la población de neutrófilos (0,02%), mientras que otro paciente presentaba un clon detectable de HPNH por debajo del umbral de positividad (< 0,01%). Ningún paciente tenía signos de hemólisis o citopenias.

Conclusiones: Se pueden detectar clones muy pequeños de HPN en un pequeño porcentaje de pacientes con TEV inexplicada pero sin manifestaciones clínicas de HPN hemolítica. Todavía no se ha determinado su relación con el desarrollo de TEV. Conflictos de interés: Lazo-Langner: Alexion Pharmaceuticals: Research Funding. Keeney: Alexion Pharmaceuticals:
Research Funding. Chin-Yee: Alexion Pharmaceuticals: Research Funding.

Características de los pacientes:

- Datos demográficos [n/N (%; IC del 95)]
- Edad (años) [media (DE)] 57 (16,6)
- Índice de masa corporal [media (DE)] 31,5 (8,5)
- Sexo masculino 216/388 (55,7;50,7-60,5)
- Etnia blanca 365/388 (94,1;91,3-96,0)
- Antecedentes familiares de TEV 102/370 (27,6;23,3-32,3)
- Enfermedades concomitantes [n/N (%; IC del 95%)]
- Hipertensión 125/386 (32,4;27,9-37,2)
- Diabetes 48/386 (12,4;9,5-16,1)
- Enfermedad coronaria 33/381 (8,7;6,2-11,9)
- Ictus / AIT 33/381 (8,7;6,2-11,9)
- Dislipidemia 104/340 (30,6;25,9-35,7)
- EPOC 22/380 (5,8;3,9-8,6)
- Vasculopatía periférica 35/310 (11,3;8,2-15,3)
- Enfermedad inflamatoria intestinal 13/383 (3,4;2,0-5,7)
- Enfermedad reumática 100/362 (27,6;23,3-32,4)
- Factores de riesgo de TEV [n/N (%; IC del 95%)]
- Uso de anticonceptivos orales 43/171 (25,1;19,2-32,1)
- Tratamiento hormonal sustitutivo 14/171 (8,2;4,9-13,3)
- Trombofilia 127/388 (32,7;28,3-37,6)
- Diagnóstico [n/N (%; IC del 95%)]
- TVP 175/388 (45,1;40,2-50,1)
- EP 148/388 (38,1;33,4-43,1)
- TVP + EP 63/388 (16,2;12,9-20,2)
- TVP en las extremidades superiores 2/388 (0,5;0,1-1,9)
- n, número de pacientes con factor de riesgo; N, número de pacientes con información válida;
- DE desviación estándar; IC intervalo de confianza

El pasado 30 de agosto se celebró en Vega de San Mateo (Gran Canaria) la 1ª Jornada de Terapias Alternativas y Bienestar junto a SEMAGRAN. Laureano y Catalina, pacientes de HPN participaron en la jornada.

Curso de Comunicación en Inforpress para la Asociación de Pacientes HPN España

El pasado día 3 de noviembre tuvo lugar el Curso de portavoces ante los medios de comunicación que contó con la presencia de varios asociados de la Asociación HPN España y con la presencia del Presidente Jordi Cruz.
El curso fue impartido por el Sr. Javier Ruiz del Canal Cuatro de Televisión quien nos aportó una gran información y ayuda en la manera de actuar delante de los medios de comunicación.
El curso lo realizaron, Inma Gómez (Vicepresidenta de HPN), Elena Rodríguez (paciente de HPN), Mercedes López (Secretaria de HPN), Cristina Poch (Trabajadora Social), Teresa Martí (Trabajadora Social) y Jordi Cruz (Presidente de HPN).
Fué una gran oportunidad el compartir y aprender de profesionales de la altura de Javier Ruiz y agradecer en especial la colaboración de Inforpress por ayudarnos a crecer en conocimiento.

Los días 19 y 20 de septiembre de 2014 el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) organizaron la Vª edición de la Escuela de Formación CREER-FEDER "Formando líderes, inspirando acciones", un punto de encuentro e intercambio entre todos los agentes implicados en las enfermedades raras.

El objetivo principal es sensibilizar, enseñar y proporcionar a profesionales, personas afectadas, familiares y asociaciones los conocimientos y las herramientas necesarias para mejorar la calidad de vida de las personas con Enfermedades Raras.
Laureano Tejera, paciente HPN estuvo presente en las jornadas.

I Carrera por la Esperanza

El pasado 26 de Octubre de 2014, más de 2.000 corredores se dieron cita en la celebración en Barcelona de la "Cursa per l´Esperança", organizada por la delegación catalana de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
Con el objetivo de concienciar a la sociedad sobre la situación de los más de tres millones de personas con estas patologías en España, esta carrera supuso un punto de encuentro entre corredores, familias, afectados y asociaciones, combinando salud, deporte ocio y diversión con solidaridad.
La antorcha de la esperanza de FEDER estuvo presente en la carrera como símbolo de la fuerza, coraje y superación de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.
"Queremos hacer llegar nuestro agradecimiento a todas las personas que participaron en la carrera y a todos los que nos acompañaron en este día tan especial.
Una vez más los ciudadanos han mostrado su gran sensibilidad por una causa solidaria" afirma Anna Ripoll, delegada de FEDER Cataluña.La realización de esta carrera ha sido posible gracias al patrocinio del Ajuntament de Barcelona, Chiesi, Bayer, Celgene, Alexion, Fundació Agrupació, Minoryx Therapeutics y AELMHU. Asimismo, cuenta con la colaboración de la Diputació de Barcelona, OXD Care for you, Revlon, Fundació Ametller, Fundació Port Aventura, El Parc del Fòrum Barcelona, Transports Metropolitans de Barcelona, Shire, Grupo Brevia y Silincode.
"Queremos dar las gracias a todas las instituciones y empresas que han hecho posible la realización de esta carrera que une deporte y solidaridad, creando un punto de encuentro para las personas con Enfermedades Raras y sus familias" afirma Juan Carrión, Presidente de FEDER.

GRACIAS A TODOS POR LA FIESTA SOLIDARIA Y DEPORTIVA QUE HICISTEIS POSIBLE:
1725 CORREDORES INSCRITOS, MÁS DE CIEN VOLUNTARIOS Y 14 ENTIDADES QUE PARTICIPARON ACTIVAMENTE EN LA FERIA.
La Universidad Autonóma de Barcelona ha recogido cerca de 15000 € para las enfermedades del corazónGracias a la participación, trabajo y apoyo inestimable de los voluntarios y los colaboradores de las diferentes comisiones del equipo organizador: un trabajo impecable.
Gracias a la contribución para hacer posible la feria de entidades:
GRUPO DE INVESTIGACIÓN UAB ESTILO DE VIDA, DEPORTE y SALUD, CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS, ASEM CATALUÑA, ASOCIACIÓN DE ENFERMOS DE GLUCOGENOSIS, MPS, HPN, ASOCIACIÓN CATALANA DE ATAXIA, ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DIENTE, 4 LOVE PROJECTS, ASOCIACIÓN SANTFILIPPO DE BARCELONA, ENVEJECER BIEN, GRUPO CATALONIA, GRUPO FUNCIONA, CRUZ ROJA y iWOP.
Gracias a la colaboración de:
VILLA UNIVERSITARIA, HOTEL DEL CAMPUS, CASTILLO DE SAN MARÇAL, EMD DE BELLATERRA, DIPUTACIÓN DE BARCELONA, COLECTIVOS DE FISIOTERAPEUTAS DE LA UAB ya la FUNDACIÓN SHE.

Colaborando con las asociaciones amigas!!

Yolanda represante de la Asociación HPN y afectada, junto a su familia estuvo dando apoyo a la Asociación de Española de Enfermos de Glucogenosis en el día Mundial de Pompe, celebrado en el Campo del Real Club de Futbol Español (Barcelona).
El pasado día 13 de abril de 2014 nos invitaron a ver el partido entre el Espanyol y el Rayo Vallecano (2-2).
Gracias a la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis por su hermanamiento y colaboración. Celebración del Día Mundial de Pompe 15/4/2014
Una fiesta en la que pudimos compartir momentos muy especiales con nuestros amigos de FEMACPA (Federación Española Malformación de Chiari y Patologías Asociadas), con MPS (Asociación Española de MPS-Fabry) y con HPNE (Asociación Hemoglobinuria Paroxistica Nocturna).
Minutos antes al encuentro hicieron mención por megafonía a Pompe, a nuestro día mundial y a la importancia de dar visibilidad a las enfermedades raras, a continuación proyectaron el vídeo de Iván. Los más pequeños pudieron fotografiarse con los jugadores del primer equipo y disfrutar del partido desde una posición privilegiada.

Yolanda, paciente activa de HPN todo un ejemplo ¡¡

Gracias a TV3, Pedro Escobar y su equipo por su sensibilidad y la conexión llena de calor: directo Maratón 2014 para las enfermedades del corazón
El link para las donaciones y el servicio de venta de las camisetas estará activo hasta el 31 de enero o hasta agotar existencias: http://www.cursauab.cat/
Si desea compartir fotografías: http://www.cursauab.cat/ ; también al flikcr , en twitter, , en el facebook y el blog del Campus SiS .
PS-. Mensaje del Grupo de Investigación UAB estilo de vida, deporte y salud: queremos concienciar a los runners ya las personas que practican algún ejercicio físico sobre la importancia de realizar un control cardíaco adecuado para prevenir posibles trastornos inesperados. A los que hicisteis el testTest FitLab CardioCheck y hicisteis comprobar cómo reacciona su corazón al esfuerzo físico realizado, puede consultar los resultados globales del test:http://healthsportlab.com/cursa2014.php

La Asociación HPN España en colaboración con los laboratorios Alexion Pharmaceuticals y la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia SEHH ha puesto en marcha un nuevo proyecto. Se trata de la elaboración de la Agenda del paciente, una herramienta más en la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por HPN.

La agenda está diseñada para facilitar el conocimiento personal de la enfermedad tanto para el paciente como para el personal facultativo. Cuanta más información se pueda tener sobre la evolución individual, más completa será la ayuda que nuestro médico puede ofrecernos.

Tras una breve introducción sobre la enfermedad el cuaderno se divide en apartados para cumplimentar semanalmente, un útil glosario de términos relacionados con la enfermedad e información sobre páginas web que pueden resultar de interés. Se ha pensado en una agenda que resulte fácil y ágil de cumplimentar.

La Asociación quiere hacerle llegar esta agenda que pretende ser un paso más en la ayuda a los pacientes con esta patología. Estamos seguros que será de gran utilidad.

Quien no disponga de un ejemplar o necesite alguno más lo puede solicitar a la Asociación.

LOTERIA ULTRA-RARA. LA LOTERIA DE NUESTRA ENTIDAD HPN

La Asociación de Pacientes con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPNE), ofrece participaciones del número 77558 para ayudar a las cerca de 220 personas. Con la venta de las participaciones de lotería esperan poder ofrecer aún más apoyo y servicios a los pacientes con esta dolencia ultra-rara y a sus familiares.

Desde la Navidad de 2014 la Asociación de Pacientes con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna en España (HPNE), ofrece la posibilidad de colaborar con la entidad mediante la compra de participaciones de Lotería de Navidad del número 77558. Todos los beneficios obtenidos a partir de esta iniciativa son íntegramente destinados a seguir ayudando a los pacientes que padecen esta enfermedad ultra-rara y potencialmente mortal, actualmente unos 220 en España.

El precio de cada participación de lotería es de 3 euros, donde se juegan 2'40 euros. El 0'60 restante supondrá una donación para la asociación de pacientes con HPN. En total, se recaudaron 3.750 euros este año. "Confiamos en la solidaridad de la sociedad para poder seguir ofreciendo esperanza y continuar con nuestra labor de apoyo y ayuda a los pacientes que deben convivir con esta enfermedad ultra-rara, aún muy desconocida pero que es muy real, igual que las personas que la padecen", afirma Jordi Cruz, Presidente de HPNE.

Las participaciones de Lotería Nacional para el sorteo extraordinario de Navidad se adquieren contactando directamente con la Asociación de Pacientes HPN, bien a través de su página web www.hpne.org o bien a través de su correo electrónico gestión@hpne.org. Este año 2015 se pondrán a la venta participaciones con un nuevo número. No te quedes sin él ¡¡

La HPN es una enfermedad sistémica catalogada como ultra-rara, porque afecta a muy pocos pacientes en todo el mundo –menos de 1 caso por cada 50.000 personas-, y muy grave que pone en serio peligro la vida del paciente. Su principal consecuencia es el riesgo constante de trombosis en cualquier órgano vital, desde el cerebro hasta el corazón o los pulmones, y que causa entre el 40% y el 67% de las muertes si la HPN no se diagnostica a tiempo y no se le aplica un tratamiento adecuado precozmente.

Según la Dra. Ana Villegas, del Hospital Clínico San Carlos y coordinadora del Grupo Español de Eritropatología, perteneciente a la SEHH, "en la actualidad el conocimiento de la enfermedad es mayor, hay más experiencia en su abordaje y se han recogido los últimos datos del registro de pacientes. La actualización matiza algunos temas que aún no estaban muy claros o en los que hasta hace poco no teníamos una experiencia suficiente". La Dra. Villegas ha dirigido la actualización de esta nueva Guía Clínica en HPN.

También ha señalado que el documento se ha establecido como Guía de Consenso Nacional de la SEHH ante las distintas guías regionales existentes en las Comunidades Autónomas. "Esta circunstancia supone un importante problema, porque algunas de estas guías están ya obsoletas. El objetivo es contar con un documento de consenso único para todo el territorio nacional apoyado por la evidencia clínica".

El documento pretende ser una herramienta breve, concisa y útil que incluye una serie de recomendaciones para ayudar a que los profesionales puedan realizar un diagnóstico diferencial y un tratamiento eficaz de la manera más precoz posible en HPN.

Nuevas claves para un diagnóstico diferencial precoz

Los síntomas clínicos que caracterizan a la HPN son la hemólisis intravascular (destrucción crónica de los glóbulos rojos) con tendencia a la anemia y trombosis, así como un componente variable de insuficiencia medular. "Se trata de una enfermedad sistémica que afecta a diversos órganos lo que hace que la patología sea muy difícil de diagnosticar".

La HPN puede causar daños repentinos y catastróficos en distintos órganos vitales, como el hígado, los riñones, el sistema nervioso central (SNC), los pulmones y/o el corazón. El riesgo constante de trombosis, que puede localizarse en lugares poco habituales, sigue siendo la principal causa de muerte, con un porcentaje que se sitúa entre el 40% y el 67%.

La Dra. Villegas también ha comentado que "la nueva guía establece que la citometría de flujo (prueba de referencia para realizar el diagnóstico diferencial de la HPN) está indicada especialmente en pacientes con una o varias manifestaciones: anemia hemolítica, hemoglobinuria, trombosis no explicadas en pacientes jóvenes o en localizaciones inusuales, disfagia o dolor abdominal, aplasia medular o citopenias idiopáticas y mantenidas de significado incierto".

La nueva guía destaca que aproximadamente el 15% de las trombosis en pacientes con HPN se producen en la circulación arterial, especialmente en arterias cerebrales y coronarias. También remarca la hipertensión pulmonar y la insuficiencia renal crónica como complicaciones especialmente graves, ésta última presente en el 65% de los pacientes y en un 21% de los casos severa. En opinión de la Dra. Villegas, "En este tipo de pacientes se ha comprobado que el tratamiento con el medicamento eculizumab es eficaz en los estadios más precoces, concretamente en estadios I y II de la insuficiencia renal crónica".

Otro punto incluido en la actualización del documento son las pruebas de seguimiento que deben realizarse a pacientes con HPN, tanto de la enfermedad como del tratamiento.

Eculizumab en el embarazo y en pacientes pediátricos

En estos momentos "hay una experiencia acumulada de 12 años en el tratamiento de la HPN con el medicamento eculizumab lo que nos permite afirmar que ha cambiado la historia natural de la enfermedad", manifiesta la Dra. Villegas. Anteriormente existía una expectativa de vida acortada respecto a la población general, con una media de supervivencia de 10 a 15 años desde el diagnóstico, pero distintos estudios han demostrado que el tratamiento con eculizumab aumenta significativamente la esperanza y de la calidad de vida, equiparando los índices de supervivencia a la población general.

Este medicamento es un inhibidor del sistema del complemento, cuya activación crónica, permanente e incontrolada, da lugar a los síntomas clínicos de la enfermedad. Este fármaco es capaz de frenar las complicaciones derivadas de la patología. Eculizumab fue autorizado en España en 2007 como tratamiento específico para pacientes adultos con HPN, y en abril de 2013 la Comisión Europea extendió su indicación para el tratamiento de pacientes con HPN en edad pediátrica.

Entre las principales recomendaciones de la actualización de la Guía Clínica de HPN se incluyen las distintas indicaciones del medicamento en pacientes con HPN. Entre ellas, la anemia hemolítica intravascular crónica, la trombosis, la insuficiencia renal, la necesidad de transfusiones regulares debido a hemólisis, la insuficiencia pulmonar, la afectación del músculo liso o el embarazo en el marco de la HPN. En este último punto, los especialistas señalan el alto riesgo trombótico que representa el embarazo, mayor aún en la HPN, y la evidencia a favor de eculizumab para su prevención. "El medicamento se ha empleado con respuestas esperanzadoras, sin riesgo para la madre o para el feto. Pero su uso debe valorarse de forma individual", ha afirmado la coordinadora de la guía.

Guía clínica HPN

Consenso español para diagnóstico y tratamiento de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna

CUPÓN DE ADHESIÓN A LA ASOCIACIÓN HPN ESPAÑA

Apellidos ..... Nombre .....D.N.I.:.....

Dirección ..... Población .....

C.P. ..... Provincia .....Telfs. .....

E.mail .....

☐ 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 nýumero de cuenta:

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

Fecha: Firma:

También puede hacer su donación en los siguientes números de cuenta:
La Caixa: ES55 - 2100-2390-6602-0002-4134 // Catalunya Caixa: ES60-2013-0112-1602-0056-0557

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:

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

HPN
ASOCIACIÓN DE HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA