

Una vida con hemofilia

*Pasado, presente y futuro sobre
seguridad en su tratamiento*



Asociación de hemofilia
Aragón-La Rioja

<http://www.hemoaralar.org/>

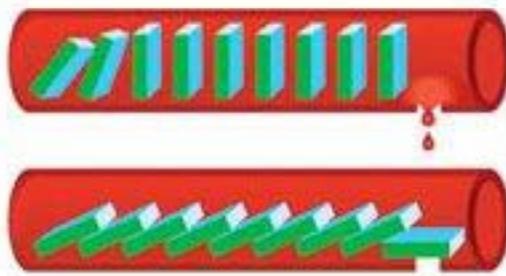
asoaragonlarrioja@hemofilia.com

¿Qué es la hemofilia?

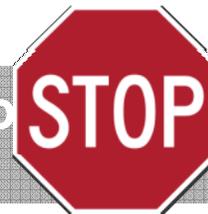
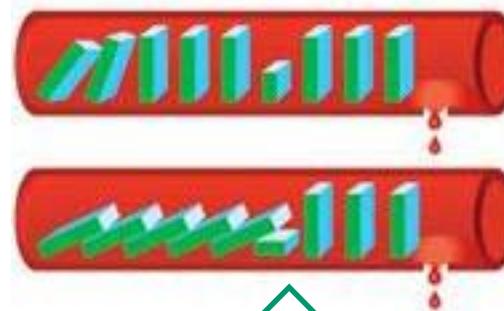
- Enfermedad hereditaria ligada al sexo y que afecta al proceso de coagulación de la sangre.

Factor deficiente	Hemofilia	Fenotipo	Prevalencia
Factor VIII	A	<i>Leve, moderado</i>	1 / 6.000
Factor IX	B	<i>grave</i>	1 / 30.000

Coagulación normal



Hemofilia



Transmisión

- Asociada al cromosoma X (*recesiva no dominante*)

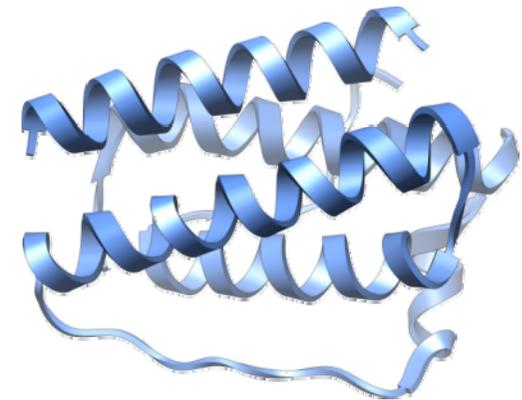


Padece la enfermedad y la transmite a través de hijas



No padece la enfermedad y la transmite a hijos y a través de hijas

Mutaciones
“de novo”



Sintomatología

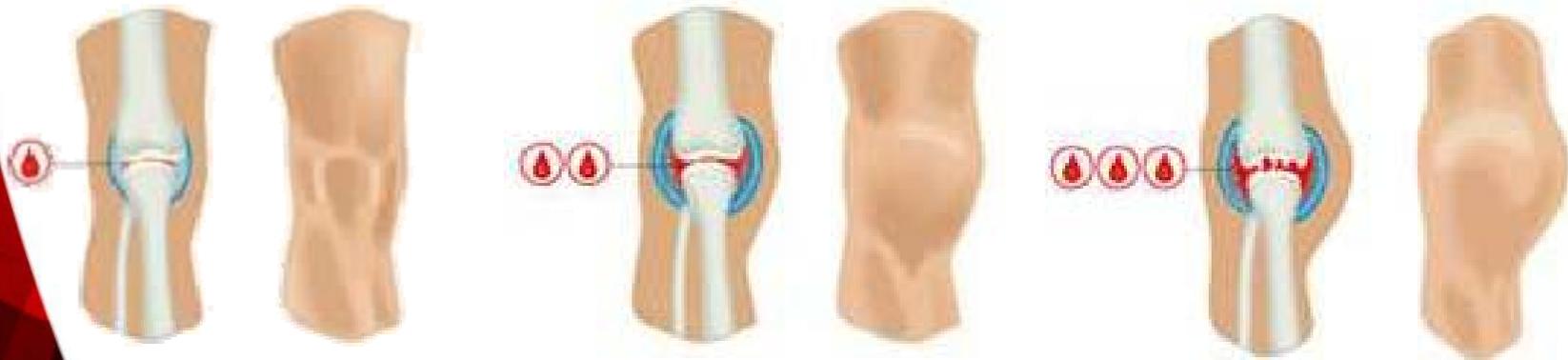
- Hemorragias espontáneas y asociadas a traumatismo con sangrado excesivo:

- Hemorragias musculares

- Hemorragias articulares →

Artropatía hemofílica

Rodilla	Codo	Tobillo	Hombro
44 %	25 %	15 %	8%



Burbujeo
Hormigueo
Calor

Inflamación
Dolor
Calor

Viscoso
Inflamado
Debilitamiento muscular
Rigidez matinal
Dolor crónico
Movimiento limitado

Estadíos de la artropatía hemofílica

Tratamiento

- Administración intravenosa del factor deficiente.
- Dosis ajustada a edad, peso y gravedad episodio hemorrágico.
- Distinción básica concentrados:

Procedentes de
plasma

Recombinantes

Inactivación viral

- Posibilidad desarrollo inhibidores.
- Administración hospital o mediante autotratamiento .

Bajo demanda

Profilaxis

Diagnóstico

- **Diagnóstico prenatal fetal (*amniocentesis*).**
- **Diagnóstico postnatal**
 - Determinación niveles de factor.
 - Mutación causante de la enfermedad.
- **Diagnóstico genético preimplantacional.**
 - Consejo genético.
 - Selección embrión sano.

1974: Nace Miguel Ángel



Diagnóstico: *hemofilia A Grave*

1979: Hematología en el HUMS



Confirmación diagnóstico

- Tratamiento con **crioprecipitados** y factor plasmático varias veces por semana.
- Extorsión de la vida familiar.



Primer contacto con la Asociación de Hemofilia Aragón-La Rioja



1984: 10 años y 5º de EGB

- **Comienzo tratamiento profiláctico**
 - 3 Veces por semana
- **Congreso Mundial Hemofilia (*Estocolmo 1983*)**
 - Primeras infecciones VIH en pacientes hemofílicos.
 - OMS aconseja utilización factor tratado con calor.
 - Prevalencia infección por hemoderivados (Hospital La Paz)

62% Hemofilia A

42% Hemofilia B

Miedo contagio = abandono profilaxis = secuelas

Hemofilia como grupo riesgo coinfecciones

1985: Tras el gran susto...

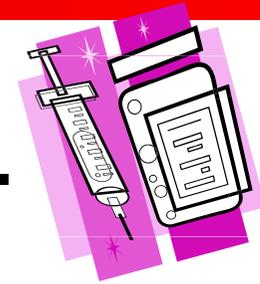
- **Desarrollo técnicas inactivación de virus cubierta lipídica en concentrados de factor:**
 - Calentado en seco.
 - Supercalentado ($T^a > 80 \text{ }^\circ\text{C}$).
 - Inactivación química por solvente-detergente.
- **No válidos para VHA y parvovirus.**

1990. Aparición primer factor recombinante



1992: Tengo 18 años

- **Aprendizaje del autotratamiento.**



- **Primeros viajes con factor.**



- **Campamentos Murcia hemofílicos.**

- **Hemofilia y problemas asociados:**

- Vida familiar
- Vida laboral
- Vida sentimental



1995: La revolución...

- **Primeros factores recombinantes en España**
 - No plasma humano.
 - Clonación factor animal.
 - Únicamente albúmina humana como estabilizante.
 - **Profilaxis se relanzan.**
 - **Aumento de la calidad de vida.**
- **Parvovirus (PB-19) encontrados en viales de factor plasmático.**
 - **Amenaza de los *virus emergentes*.**

2004: La tercera generación...

- **Se aprueba en Europa la utilización de factor recombinante sin:**
 - Albúmina de origen humano.
 - Sin contenido de proteínas de origen animal.
- **Mientras tanto:**
 - **Alertas por aparición de priones en productos plasmáticos y la amenaza de la enfermedad Creutzfeldt-Jakob.**



2009: Los nuevos retos...

- **Nuevas líneas administración tratamiento.**
 - Mayor vida factor en sangre.
 - Terapias génicas.
- **Dos ideas clave:**

Apostar por la seguridad es apostar por la tranquilidad.

Que la solución al problema no se convierta en otro problema a resolver.

Gracias



Asociación de hemofilia
Aragón-La Rioja

<http://www.hemoaralar.org/>

asoaragonlarrioja@hemofilia.com