

INNOVAR ES...

Hemofilia: cuando el manejo adecuado hace una gran diferencia



Entrevista con **FERNANDA BUENO**, directora médica de Takeda para México, América Central y el Caribe, y **MARIANA MÉNDEZ**, directora de Hematología y Oncología para Takeda México.

De acuerdo con la Federación Mundial de Hemofilia, alrededor de 1,125,000 personas en el mundo tienen hemofilia, una de las enfermedades raras más conocidas. Sin tratamiento, la hemofilia puede tener consecuencias incapacitantes. Pero con un manejo adecuado, las alternativas que ya existen permiten a las personas realizar sus actividades cotidianas de una manera prácticamente normal.

¿Qué es la hemofilia?

Fernanda Bueno (FB): La hemofilia es un trastorno que provoca la deficiencia de proteínas de la sangre llamadas factores de coagulación, que evitan que haya sangrados repetidos o abundantes en el organismo. Su deficiencia, por el contrario, ocasiona sangrados de distinta gravedad.

Es una enfermedad congénita. La portadora de la enfermedad es la mamá en la mayor parte de los casos, y la transmite predominantemente a los varones. Por su baja prevalencia –se estima que 1 niño de cada 10 mil va a tener esta mutación genética–, está catalogada dentro de las enfermedades raras.

Hay dos tipos de hemofilia: tipo A, cuando falta el factor 8 de coagulación, que representa alrededor del 80% de los casos, y tipo B, cuando el factor 9 falta, que representa el 20% restante.

¿Qué implica para la vida cotidiana de una persona tener hemofilia?

FB: La hemofilia tiene tres niveles de gravedad, que dependen de la cantidad de factor que produce el paciente. Quienes tienen una mayor producción van a tener una hemofilia que se considera leve, en la cual las hemorragias se dan ante traumatismos o cirugías. En los casos moderados, donde falta un poco más de factor, estas hemorragias se pueden dar de manera espontánea. En los casos severos, donde falta mucho de este factor, los sangrados espontáneos en articulaciones o músculos se dan con mucha mayor frecuencia. Entre 50% y 60% de los casos de hemofilia se consideran de moderados a severos.

En la infancia temprana, un niño con hemofilia puede presentar moretones de manera continua. En casos más avanzados hay micro sangrados en las articulaciones, que hacen que la articulación se inflame, que duela, que se enrojezca. A la larga, estos sangrados continuos van desgastando las articulaciones, generando lesiones crónicas que pueden generar una discapacidad permanente. También puede haber otros sangrados severos. Más o menos un 5% de los pacientes presentan sangrados graves en la cabeza o en el cuello, que puede poner en peligro su vida.

Mariana Méndez (MM): Las personas que viven con hemofilia tienen un estigma social muy fuerte, y también sus familias sufren discriminación. Cuando avisan que tienen esta enfermedad, por

Hay mucho que hacer en términos de explicar qué es la hemofilia y cómo puede tratarse. La calidad de vida del paciente va mucho de la mano con su tratamiento.

lo regular no encuentran trabajo. Hay mucho que hacer en términos de explicar qué es la hemofilia y cómo puede tratarse. La calidad de vida del paciente va mucho de la mano con su tratamiento. El aspecto crítico es que tan bien esté tratado para sustituir el factor en la sangre, que es básicamente el objetivo en el manejo de la hemofilia.

¿Cómo se ha tratado la hemofilia en la era moderna?

FB: El primer antecedente de los tratamientos actuales se da en 1840, cuando el médico Samuel Lane hizo en Londres una transfusión de sangre de un paciente sano a un paciente con hemofilia que presentaba hemorragias luego de una operación, y logró con esto que dejara de sangrar.

Alrededor de 1959 la hemofilia se empezó a tratar con crioprecipitados,

es decir, plasma rico en factor 8 o factor 9 que era transfundido a los pacientes. Normalmente, estas transfusiones se hacían ante episodios agudos, para tratar de frenar hemorragias.

MM: El tratamiento a base de plasma sigue siendo usado, pero hay tecnologías más avanzadas para extraer los componentes necesarios. Pero este tratamiento tiene sus desventajas. Como su producción depende de la donación de sangre por parte de personas sanas, está limitada a que esas donaciones ocurran. Y tiene el riesgo de una posible infección: si bien ya están controladas por nanotecnología y filtros especializados VIH y Hepatitis C, entre otros, podría surgir eventualmente otro patógeno que ponga en riesgo al paciente.

Por eso, desde los años 90 se desarrollaron tratamientos

EN SÍNTESIS

HEMOFILIA

La hemofilia es una enfermedad congénita que provoca la deficiencia de los factores de coagulación, proteínas de la sangre que evitan que haya sangrados repetidos o abundantes.

Es una enfermedad rara que afecta a aproximadamente 1 millón 125 mil personas en el mundo.

Ocasiona distintos daños según su gravedad. En los casos moderados a severos, los sangrados frecuentes en las articulaciones pueden afectar la movilidad. Un 5% de los pacientes llega a presentar sangrados en la cabeza o el cuello, que pueden ser mortales.

Se trata con la administración de los factores de coagulación, ya sea extraídos de plasma humano o recombinantes, es decir, producidos por medio de cultivos celulares. El tratamiento evita los sangrados y permite a quienes lo reciben tener una buena calidad de vida.

recombinantes. Mediante células de animales, o incluso de seres humanos, que se replican en miles de millones en laboratorio, se producen factor 8 y 9 recombinantes a gran escala, que realizan las mismas funciones que los factores humanos, sin depender de donantes. Desde entonces, se han desarrollado generaciones de recombinantes más puros y más eficaces. Los más recientes son los de vida media extendida, que permiten que el factor dure más tiempo en la sangre, de manera que se requieren menos infusiones.

¿Cuáles son las líneas por donde corre la innovación ante la hemofilia?

FB: Actualmente hay estudios clínicos con terapias génicas, que buscan que, en el futuro, el paciente pueda sintetizar su propio factor 8, mediante la aplicación de una sola inyección. Queremos brindarles cada vez más alternativas a los pacientes.

¿De qué forma impactan los tratamientos con que ya contamos en la calidad de vida de las personas con hemofilia?

MM: A través de estos tratamientos, la hemofilia básicamente se convierte en una enfermedad crónica, tratable, y se pueden prevenir en muy alta medida los sangrados. Estos medicamentos reducen la tasa anual de sangrado de una manera radical.

FB: Gracias a los avances, hemos conseguido que los tratamientos sean profilácticos. El paciente recibe dosis

continuas del factor que le falta, y así se evita el sangrado. Esto le permite reincorporarse a las actividades de la vida cotidiana, a diferencia de lo que sucedía en el pasado, cuando los pacientes que desarrollaban daño articular acababan perdiendo movilidad y siendo dependientes de alguien más.

MM: Todavía en México puedes notar que pacientes de edad avanzada tienen secuelas de la enfermedad, porque tal vez no tuvieron tratamientos profilácticos. Ante esto, ya no hay manera de dar marcha atrás: se puede hacer tal vez cirugía, algún tipo de rehabilitación que les permita recobrar el movimiento, disminuir el dolor, pero el daño articular deja una huella irreversible.

¿Cuál es la importancia de empezar el tratamiento de manera temprana?

MM: Por lo regular, la enfermedad se empieza a hacer notoria alrededor del año de edad, cuando los bebés empiezan a gatear, empiezan a mostrar ciertos moretones no usuales y los papás empiezan a buscar un diagnóstico. A partir del diagnóstico, es fundamental que tengan un tratamiento profiláctico acorde a sus necesidades, para evitar daños permanentes.

Uno de los desafíos en la atención de las enfermedades raras es el contar con un diagnóstico oportuno. ¿Qué ocurre en el caso concreto de la hemofilia?

MM: Aunque sí tenemos áreas de oportunidad en ese sentido, hay tres cosas que suceden en este campo terapéutico que ayudan a que se agilice el diagnóstico. Una es que se trata de una enfermedad genética, por lo que muchas veces los padres ya están al tanto de que sus hijos podrían presentarla, aunque a veces no. Un segundo aspecto es que por lo regular se trata de una enfermedad cuyos síntomas no son difíciles de identificar: son los moretones que se presentan en edades muy tempranas. La tercera cosa es que hacer pruebas de detección de factor 8 y 9 en sangre no es raro en el Sistema de Salud. Todo esto favorece que el diagnóstico se dé oportunamente. Lo que sí creemos que hay en México es una falta de registro, porque no todos los pacientes hemofílicos estén bien identificados.

Una persona con hemofilia, tanto A como B, puede presentar resistencia al factor. Hay medicamentos que ayudan a parar los sangrados ante estos cambios más complejos. Cuando no se determina de manera oportuna la generación de inhibidores, porque no se practican las pruebas necesarias (deberían de hacerse entre una y dos veces al año), entonces podría haber personas que siguen recibiendo el factor y que siguen sangrando, pero no se están dando cuenta. Ahí creemos que hay una oportunidad en el diagnóstico.

La personalización del tratamiento es muy importante, porque no todos los pacientes son iguales. Se requiere un trabajo multidisciplinario, y en México hay

mucho por hacer en la atención integral de los pacientes que tienen hemofilia.

FB: Como laboratorio, tenemos programas que justamente buscan proveerles información, apoyarlos con la entrega del medicamento hasta su domicilio una vez que el hospital lo prescribió; con entrenamientos para que ellos también se puedan auto-infundir y no necesiten acudir a las infusiones a los hospitales. Buscamos brindarles herramientas que les ayuden a llevar de una manera mucho más integral el tratamiento de su enfermedad.

MM: Tenemos una app que le permite a un paciente monitorear su nivel de factor

en sangre estimado. Cuando se infunde, va a tener la posibilidad de ver su “nivel de carga”, como si fuera la batería de un teléfono. Así puede visualizar si la dosis que se le ha prescrito le permite conducir sus actividades sin problemas. Por ejemplo, si un niño quiere salir a jugar fútbol con sus amigos, su mamá va a poder ver precisamente cuándo es el mejor momento para hacerlo. Lo que buscamos es que las personas que viven con hemofilia se involucren en su tratamiento y puedan hacer una vida normal; ayudarlos a romper el estigma e incorporarse a la vida social y laboral. La realidad de estas personas ha cambiado, y las siguientes generaciones que tengan este diagnóstico lo vivirán de una manera muy distinta.