

HPN LOOKS

nº 4/2013



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

EJEMPLAR Nº 4/ 2013

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



C/ Sant Carles nº 31, 2º 4ª.
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:



SUMARIO

(4 - 7) Publicaciones Científicas HPN

(8 - 11) Congresos y Eventos

(12-18) Jornadas Informativas sobre la HPN

(12-13) IVª Jornada HPN.
(14-18) Vª Jornada HPN.

(19-23) Vivencias por pacientes HPN

(26-28) Convenios de Colaboración

(29) Noticias

**(30-31) 28 de Febrero de 2013: Día Mundial
de las Enfermedades Raras**

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



Apreciados asociados y colaboradores:

Es un placer para mí volver a dirigirme a vosotros desde nuestra IVª Revista HPN Looks que tanta aceptación tiene entre profesionales y pacientes del ámbito de las enfermedades Hematológicas como la que representamos.

En este número seguimos explicando la situación actual de cómo va el tratamiento actual y disponible para la HPN, de cómo llevan el día a día varios pacientes, de las últimas jornadas que realizamos por el territorio español y de las reuniones a las que la Asociación va asistiendo y que está representada.

También la gran satisfacción de haber acompañado a un paciente afectado a visitar a la mayor experta mundial en la HPN, la Dra. Anita Hill que atendió a José Luis Lorenzo con gran profesionalidad y amabilidad en Leeds (Inglaterra). Para nosotros un punto importantísimo, dar apoyo a los pacientes en beneficio de una buena calidad de vida.

Quiero además que sepáis que desde Junio de 2012 formo parte como miembro de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras en la vocalía de Formación e Investigación y esto ha dado la posibilidad de participar en mayor número de eventos y de jornadas médico - científicas alrededor del país.

La celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, 28 de Febrero de 2013, por ejemplo o bien la representatividad del nominado Año Español de las Enfermedades Raras (2013) y que desde FEDER se han creado 13 reivindicaciones-necesidades para llevar a su cumplimiento.

Desde hace poco llegamos a un acuerdo con la Sociedad ENERCA (European Network for Rare and Congenital Anaemias) ubicada en el Hospital Clínic de Barcelona y que estamos trabajando juntos para organizar el Iº Congreso sobre Anemias Raras en Barcelona para Septiembre en el que se abordarán enfermedades como la HPN.

Para acabar quisiera compartir con vosotros que algún paciente nos ha pedido realizar algún tipo de acto en beneficio de la difusión de la HPN y esto nos da ánimos a seguir adelante, algo que necesitamos que se haga extensible entre todos vosotros.

Recibid un fuerte abrazo.

Jordi Cruz.

Presidente de la Asociación de Pacientes afectados por HPN en España.

TU
SANGRE
ES
TU VIDA
NUEVOS
RETOS

Una sentencia falla en contra del Servicio Gallego de Salud y obliga a administrar el tratamiento con Eculizumab a un paciente con la enfermedad ultra-rara, HPN (Hemoglobinuria Paroxística Nocturna).

Patricio Losada miembro de la Asociación de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, llevaba 3 años esperando iniciar el tratamiento con el medicamento, prescrito en su día por su médico como la única opción eficaz para evitar las trombosis y poder salvarle la vida.

El Tribunal Superior de Justicia de Galicia (TSJG) ha condenado al Servicio Gallego de Salud (SERGAS), adscrito a la Consejería de Sanidad de la Xunta de Galicia, a “administrar de forma inmediata el tratamiento con eculizumab reiteradamente reclamado e insólitamente omitido y denegado” a un paciente con una enfermedad ultra-rara, la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN).

El alto tribunal gallego da así la razón a Patricio Losada, vecino de Ourense de 30 años, que ha estado esperando durante 3 años para poder recibir este tratamiento.

Patricio Losada fue diagnosticado en el año 2007 de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna, una enfermedad ultra-rara muy grave que se caracteriza por una destrucción crónica de los glóbulos rojos que provoca anemia hemolítica, fatiga intensa y un riesgo constante de sufrir trombosis en cualquier órgano, poniendo en serio peligro la vida del paciente.

En el Hospital Comarcal de Valdeorras (Ourense), el médico del paciente decidió solicitar el tratamiento con el único medicamento autorizado y eficaz para esta enfermedad. Esta prescripción de tratamiento fue avalada también por otros médicos expertos en esta patología. Sin embargo, el SERGAS determinó no autorizar esta solicitud en base a criterios de ahorro económico.

Por ello, Patricio Losada decidió luchar por conseguir el tratamiento que su médico le había prescrito y decidió interponer una denuncia contra el SERGAS por la vulneración del derecho fundamental a la vida y/o a la protección de la salud del paciente.

En la sentencia del tribunal se pone de manifiesto que se ha producido una omisiva actuación del SERGAS al denegar la prescripción del único tratamiento efectivo para este paciente, que no sólo disminuye el elevado riesgo vital inherente a las trombosis, sino que también supone una mejora sustancial en la calidad de vida.

De hecho, se considera que ha habido una “patente infracción” del Art. 6 de la Ley de Ordenación de las profesiones sanitarias, al no tomar en consideración las opiniones científicas y médicas, que reiteraban la necesidad de administrar el medicamento eculizumab.

Esta sentencia sienta un precedente en España, al ser la primera de este tipo, que antepone el criterio médico-científico por encima del económico y falla a favor del paciente.

Patricio Losada, no puede ocultar su satisfacción ante la sentencia. “Dentro de poco ya empiezo el tratamiento y la verdad es que tenía muchas ganas, después de tres años luchando”. Durante este tiempo ha tenido bastantes crisis hemolíticas y ha tenido que ser ingresado en el hospital varias veces. “Iba aguantando como podía, porque las crisis y el cansancio te limita mucho la vida, no sólo a nivel profesional, en el trabajo, sino también a nivel personal. En estos tres años no he sabido nunca qué es estar bien, no estar cansado y poder hacer una vida normal. Y esto quieras o no, te afecta mucho”.

Según Jordi Cruz, presidente de la Asociación de Pacientes con HPN de España, “Patricio ha tenido mucha suerte. No sólo porque la sentencia ha sido favorable y podrá iniciar en breve este tratamiento, sino porque ha conseguido sobrevivir durante estos tres años”.

EL CRITERIO MÉDICO ES EL QUE DEBE PREVALECER

La HPN es una enfermedad ultra-rara caracterizada por una destrucción crónica de los glóbulos rojos que provoca anemia hemolítica, fatiga intensa y un riesgo constante de sufrir

trombosis en cualquier órgano vital que pone en serio peligro la vida del paciente.

Según el TSJG, resulta probado mediante los informes clínicos del Hospital Comarcal de Valdeorras –de 2010 y 2012-, que el paciente “cumple con los requisitos médicos” y “la indicación establecida en base a las recientes guías de consenso” para la administración del medicamento. De esta forma, establece que el SERGAS ha prescindido del criterio médico, interponiéndose así entre el facultativo y su paciente para que no se autorizase la dispensación del medicamento con la única motivación del ahorro económico.

El TSJG establece que el SERGAS, al denegar la administración de este medicamento, ha vulnerado el Art. 15 de la Constitución Española, según el cual “todos tienen derecho a la vida y a la integridad física y moral”, que “no puede verse desvirtuado por la mera consideración de un eventual ahorro económico”.

También considera que ha habido una “patente infracción” al no tomar en consideración las autorizadas opiniones científicas y médicas que reiteradamente ponían de manifiesto la necesidad de tratamiento con el medicamento para evitar los potenciales riesgos vitales y mejorar su calidad de vida.

UNA TREINTENA DE PACIENTES, EN LA MISMA SITUACIÓN

La situación vivida por Patricio Losada no es una excepción. Según la Asociación de Pacientes con HPN, al menos una treintena de pacientes en España han visto cómo se les ha denegado el tratamiento con eculizumab en su día prescrito por su médico, la mayoría de ellos en Galicia, Castilla La Mancha, País Vasco y Andalucía. Igual que en el caso de Losada, “los motivos responden a una razón exclusivamente económica”.

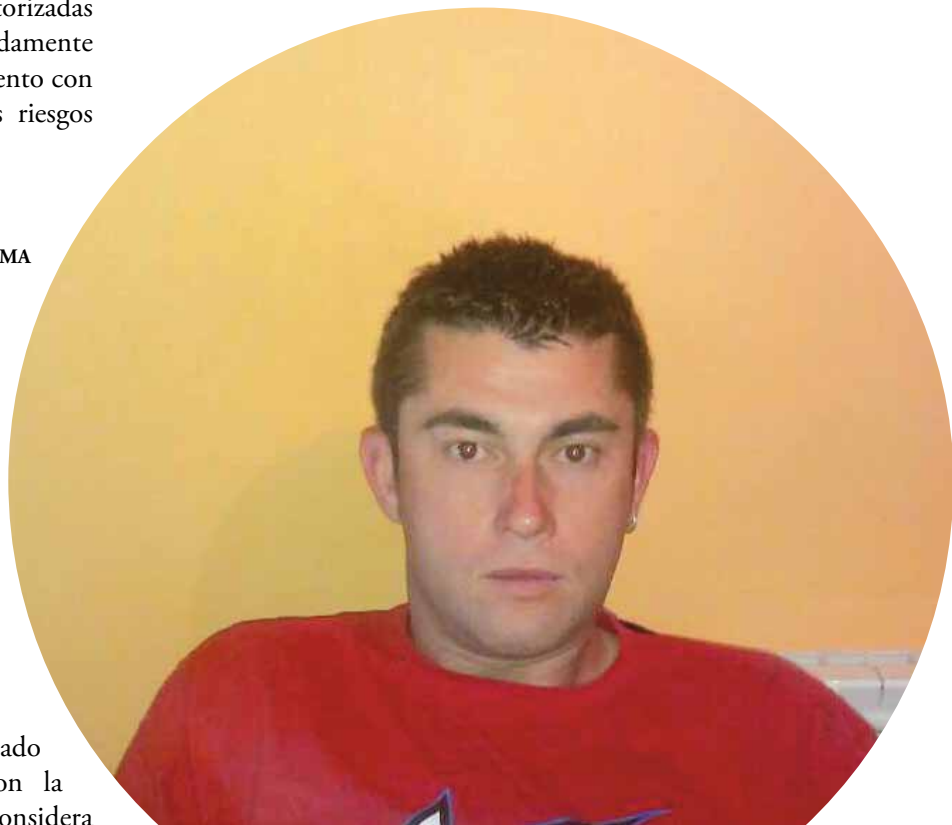
Su presidente, Jordi Cruz, se muestra indignado con esta situación. “Estamos jugando con la salud y los derechos de estos enfermos”. Considera

“inadmisible que las autoridades contradigan los criterios médicos que prescriben con urgencia esta terapia y que por motivos exclusivamente presupuestarios denieguen un tratamiento del que depende la vida de estos pacientes. En otros casos el rechazo y la demora en la aprobación del tratamiento ha causado un agravamiento de la salud y propiciado situaciones trágicas”.

Según Cruz, “están corriendo riesgos innecesarios” y a ello debe sumarse la “angustia que supone saber que hay un medicamento disponible capaz de controlar su enfermedad y evitar que les suceda algo grave que les pueda causar incluso la muerte pero al que no pueden acceder por un tema económico, por tratarse de un fármaco caro”.

Para más información:

Asociación de pacientes de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna. Telfs. 93.804.09.59 - 617.080.198 Sr. Jordi Cruz.



INDICACIONES MÉDICAS PARA EL RASTREO DE LA HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA POR CITOMETRÍA DE FLUJO

M. Morado¹, M. Pérez-Andrés², D. Subirá³, E. Colado⁴, B. Álvarez⁵, A. Minguela⁶, C. Castejon⁷, C. Serrano⁸, E. Magro⁹, M.C. Fernández¹⁰, O. Gutiérrez¹¹, H. Baños¹², P. Rabasa¹³, M.B. Vidriales¹⁴, A. Lemes¹⁵, B. Terry¹⁶, J.A. Díaz¹⁷, A. Sempere¹⁸, M.S. Noya¹⁹, P. Isusi²⁰, M. Rey²¹, A. Orfao²; en representación del grupo de trabajo para HPN de la Sociedad Ibérica de Citometría (SIC)

Servicio de Hematología. 1Hospital Universitario La Paz. Madrid. 2Servicio de Citometría. Universidad de Salamanca. 3Hospital Universitario de Guadalajara. 4Hospital Central Asturias. Oviedo. 5Laboratorio Central de la Comunidad de Madrid. Madrid. 6Servicio de Inmunología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. 7Balague Center. Hospitalet de Llobregat (Barcelona). 8Fundación Jiménez Díaz. Madrid. 9Hospital Universitario Príncipe de Asturias. Alcalá de Henares (Madrid). 10Complejo Hospitalario de Toledo. 11Hospital Universitario del Río Hortega. Valladolid. 12Hospital San Pedro Alcántara. Plasencia (Cáceres). 13Hospital San Pedro. Logroño. 14Hospital Universitario de Salamanca. 15Hospital Universitario Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria. 16Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. 17Hospital Universitario Santiago de Compostela (A Coruña). 18Hospital Universitario La Fe. Valencia. 19Servicio de Hematología. Complejo Hospital Universitario A Coruña. 20Hospital de Basurto. Bilbao. 21Laboratorio de Inmunología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián

Introducción: La citometría de flujo (CFM) es la técnica de referencia para el diagnóstico de HPN, aunque no están establecidas con claridad las indicaciones médicas que sugieren un rastreo diagnóstico eficiente. En el presente trabajo analizamos la frecuencia de casos HPN+ detectados por CMF según la indicación médica que condujo al estudio. **Métodos:** Durante dos años se recogieron prospectivamente los motivos de solicitud de rastreo de HPN en 21 centros nacionales. Se evaluó por CFM el déficit de expresión de antígenos asociados a glicosilfosfatidilinositol (GPI): CD14 (96,4%), CD16 (85,7%), CD59 (80,3%), CD55 (79,8%), CD24 (59,6%), FLAER (46,5%) y/o CD66 (15%). **Resultados:** Se analizaron 702 solicitudes, detectándose células deficientes en GPI (GPI-) en 50/608 (8%) casos de nuevo diagnóstico. La indicación médica más común fue la anemia aislada o combinada con otros síntomas (209 casos); se confirmó la sospecha de HPN en 2/90(2,4%) casos con anemia aislada y en 8/119 (7%) en los que la anemia se asociaba a: 3/57 hemólisis (5,3%), 1/17 ferropenia (5,9%), 1/12 trombosis (8,3%), 4/44 pancitopenia (9,1%), 1/4 hemoglobinuria (25%), y 1/3 dolor abdominal (33%). En ausencia de anemia, se detectaron células GPI- en 1/66 casos de trombosis (1,5%) y 3/9 hemoglobinurias (33%). En pacientes con insuficiencia medular, se demostraron células GPI- en un 18% de los casos (32/180), incluyendo 26/108 anemias aplásicas o hipoplasia/aplasia medular (24%) y 5/71 síndromes mielodisplásicos –SMD– (5,7%), incluido un paciente con hipoplasia tratado por leucemia linfoblástica aguda. No se detectaron células GPI- entre los casos referidos por leucopenia (0/13), neutropenia (0/11), trombocitopenia (0/8) o ferropenia (0/7) aisladas o por combinaciones de éstas (0/53), síndromes linfoproliferativos (0/8) o enfermedades autoinmunes (0/13). En 69 de los 94 casos (73%) referidos para seguimiento de HPN se confirmó la presencia de células GPI-, sin detectarse en 25 pacientes (27%). Tanto en pacientes con diagnóstico de aplasia/SMD como en individuos sin insuficiencia medular, se observaron valores significativamente mayores de LDH cuando existían células GPI-. **Conclusiones:** El análisis de las indicaciones médicas para rastreo de HPN muestra un porcentaje variable de casos positivos, siendo la eficiencia mayor para aquellos referidos por anemia, trombosis, pancitopenia y hemoglobinuria, y en especial en casos con diagnóstico previo de aplasia/hipoplasia medular o SMD, sin detectarse positividad entre otras causas. Una adecuada selección de los casos en los que debe realizarse el rastreo de HPN por CMF podría contribuir a optimizar la utilización eficiente de esta técnica.

REGISTRO ESPAÑOL HPN. EVOLUCIÓN DE LA CLONA HPN Y DEL ESTADO TROMBÓTICO

A. Villegas Martínez, A. Urbano, E. Ojeda, F.A. González Fernández, A. Gaya, R. Núñez, I. Jarque; en representación del Registro Nacional HPN Hospital Clínico San Carlos. Madrid. Registro Nacional HPN

En el presente trabajo analizamos la frecuencia de casos HPN+ detectados por CMF según la indicación médica que condujo al estudio. Métodos: Durante dos años se recogieron prospectivamente los motivos de solicitud de rastreo de HPN en 21 centros nacionales de 102 pacientes. Se evaluó por CFM el déficit de expresión de antígenos asociados a glicosilfosfatidilinositol (GPI): CD14 (96,4%), CD16 (85,7%), CD59 (80,3%), CD55 (79,8%), CD24 (59,6%), FLAER (46,5%) y/o CD66 (15%). Resultados: Se analizaron 702 solicitudes, detectándose células deficientes en GPI (GPI-) en 50/608 (8%) casos de nuevo diagnóstico. La indicación médica más común fue la anemia aislada o combinada con otros síntomas (209 casos); se confirmó la sospecha de HPN en 2/90(2,4%) casos con anemia aislada y en 8/119 (7%) en los que la anemia se asociaba a: 3/57 hemólisis (5,3%), 1/17 ferropenia (5,9%), 1/12 trombosis (8,3%), 4/44 pancitopenia (9,1%), 1/4 hemoglobinuria (25%), y 1/3 dolor abdominal (33%). En ausencia de anemia, se detectaron células GPI- en 1/66 casos de trombosis (1,5%) y 3/9 hemoglobinurias (33%). En pacientes con insuficiencia medular, se demostraron células GPI- en un 18% de los casos (32/180), incluyendo 26/108 anemias aplásicas o hipoplasia/aplasia medular (24%) y 5/71 síndromes mielodisplásicos –SMD– (5,7%), incluido un paciente con hipoplasia tratado por leucemia linfoblástica aguda. No se detectaron células GPI- entre los casos referidos por leucopenia (0/13), neutropenia (0/11), trombocitopenia (0/8) o ferropenia (0/7) aisladas o por combinaciones de éstas (0/53), síndromes linfoproliferativos (0/8) o enfermedades autoinmunes (0/13). En 69 de los 94 casos (73%) referidos para seguimiento de HPN se confirmó la presencia de células GPI-, sin detectarse en 25 pacientes (27%). Tanto en pacientes con diagnóstico de aplasia/SMD como en individuos sin insuficiencia medular, se observaron valores significativamente mayores de LDH cuando existían células GPI-. Conclusiones: El análisis de las indicaciones médicas para rastreo de HPN muestra un porcentaje variable de casos positivos, siendo la eficiencia mayor para aquellos referidos por anemia, trombosis, pancitopenia y hemoglobinuria, y en especial en casos con diagnóstico previo de aplasia/hipoplasia medular o SMD, sin detectarse positividad entre otras causas. Una adecuada selección de los casos en los que debe realizarse el rastreo de HPN por CMF podría contribuir a optimizar la utilización eficiente de esta técnica.

Antecedentes: La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es un enfermedad clonal de la célula madre progenitora causada por la mutación del gen PIG-A. Como consecuencia, ciertas proteínas no pueden fijarse a la membrana de los hematíes y se produce su lisis, lo que conlleva serias complicaciones como trombosis, hipertensión pulmonar e insuficiencia renal crónica.

Objetivo: Analizar los datos epidemiológicos de los pacientes del Registro Nacional HPN así como la evolución de la clona, LDH y el estado trombótico.

Métodos: Se analizan 102 pacientes de 26 centros. Se clasifican en 2 grupos: HPN con clona > 30% (n 68) y HPN asociada a otras enfermedades con clona < 30%, hipoplasia (n 31) y SMD/mielofibrosis (n 3). Se comparan en las dos poblaciones mayoritarias, los datos demográficos, clona, LDH, y la incidencia de trombosis, al inicio, a los 6 y 12 meses.

Resultados: 41 pacientes son mujeres y 61 varones. La mediana desde el comienzo de la enfermedad fue de 29,5 años (6-83) para el grupo con clona < 30% (grupo I) y de 34 (6-79) para los de clona > 30% (grupo II), y los años de seguimiento antes de la introducción en el registro, de 3,6 (1-40,8) para el grupo I, y 8,8 años para el grupo II (0,1-41,2) $p > 0,05$. Tienen historia previa de trombosis 18 pacientes (17,6%): 3 del grupo I y 15 del grupo II $p 0,0983$. 28 pacientes del grupo II (41,2%) han tenido aplasia o hipoplasia al inicio de la enfermedad. La mediana de clona en el grupo I al inicio es de 4,9% (0-28,6), mientras que en el grupo II es de 82,9% (32,5-100). A los 6 meses la mediana del grupo I (n 18) es de 3,8 (0-88,5), mientras que la del grupo II (n 28) es de 74% (8,1-100); y a los 12 meses en el grupo I n 9) 3,7 (0-82,4) y en el grupo II (n 16) 78,1% (0,4-99,5) en todos los periodos con $p < 0,05$. En cuanto a la LDH, la mediana del grupo I es de 375 U/L (167-3748), y la del grupo II 631(188-4586) $p 0,0045$; a los 6 meses en el grupo I es 451 (112-1.227) y en el grupo II 509 (160-2317) $p 0,0329$; a los 12 meses en el grupo I 415 (189-655) y en el grupo II 525 (219-4467) $p 0,11$. La ratio LDH es también significativa entre el grupo I y II al inicio y a los 6 meses. Los pacientes con clona > 30% no han vuelto a presentar trombosis, 27 de ellos tratados con eculizumab, mientras que un paciente del grupo I, sin tratamiento con eculizumab, manifiesta trombosis a los 6 meses.

Conclusiones: La clona HPN permanece estable en los dos grupos, con pequeñas modificaciones en el grupo I por evolución a HPN clásica o en el grupo II por tratamiento con eculizumab o periodos de aplasia.

Los pacientes en tratamiento con eculizumab no han vuelto a presentar fenómenos trombóticos, en contraste con los de clona inferior, que no han sido tratados.

VISITA A LAS OFICINAS DE LA FEDERACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS, FEDRA Y LA ASOCIACIÓN RARÍSIMAS.

VISITA A LA CASA DOS MARCOS



Visita a Lisboa a la celebración del 10º Aniversario de la Asociación Raríssimas de Portugal.

El día 28 de Septiembre fuimos invitados por la Asociación Raríssimas y el Laboratorio Biomarin a participar en una reunión de trabajo y en la cena de celebración del 10º Aniversario de la Asociación que a su vez es la propulsora y participante de FEDRA (Federación de dolencias raras).

Paola Brita e Costa Presidente de FEDRA y Raríssimas estuvo reunida el día 28 a la tarde con Juan Carrión, Presidente de FEDER y con Jordi Cruz, miembro de la Junta Directiva de FEDER.

Esta fue la segunda reunión de trabajo en la cual se intenta realizar un compromiso de colaboración entre las 2 entidades de países en Iberia. La intención de este compromiso se realizaría en breve y será para la interrelación entre los 2 países en cuanto a intercambio de información, realización de cursos tanto profesionales como de pacientes y de en futuras reuniones y congresos contar con la participación tanto de FEDRA en España como de FEDER en Portugal. Es una gran iniciativa que sin duda va a dar bastante movimiento al intercambio de conocimiento no solo entre pacientes y Asociaciones sino también entre profesionales.

Esto también implicaría la colaboración entre países no solo en la realización de eventos sino también en la colaboración en la puesta en marcha de ensayos clínicos en fase de investigación. Juan Carrión comentó que es muy importante esta aproximación y que sería muy positivo hacer esta propuesta tanto a la Primera Dama de Portugal como a S.A.R. La Princesa de Asturias Dña. Leticia Ortiz.

Paola Brita e Costa nos presentó a Regina Celia Prospero presidenta de MPS en Brasil y presidenta de Raríssimas Brasil, la cual estaba muy interesada en poder también fortalecer relaciones de países de habla Hispano-Portuguesa.

Próximamente se elaborará un documento firme de colaboración para que una vez revisado se pueda realizar la firma del mismo.

Una vez acabada la reunión tuvimos la oportunidad de participar en la cena de gala a la cual asistieron muchísimas personas del mundo médico, farmacéutico como de pacientes y en una agradable velada en donde participó también la Primera Dama de Portugal. Allí tuvieron lugar diferentes parlamentos

a favor de las enfermedades raras. Después amenizaron la cena con unos Fados (Canto tradicional Portugués) que hicieron de la velada un gran acontecimiento.

10 años de la Asociación Raríssimas con muchas cosas a favor y muchas en contra pero que aún así han sabido dirigirla hacia una gran fortaleza y éxito en Portugal.

Como no, debemos agradecer la colaboración del laboratorio Biomarin y de su Director por la ayuda ofrecida a FEDER a organizar este tan importante evento.

En la foto de izquierda a derecha:

Juan Carrión, Presidente de FEDER
Paula Brito e Costa, Presidenta de Raríssimas Portugal
Regina Próspero, Presidenta de Raríssimas Brasil
Jordi Cruz, Presidente de HPN





En este meeting tan importante se dieron cita los mejores expertos de la industria farmacéutica, así como líderes de entidades para tratar la situación actual en medicamentos huérfanos y buscar soluciones entre todos.

También aquí se dieron cita entidades del ámbito de la investigación en este tipo de enfermedades.

A las 9.30 h. de la mañana del día 17 se inició con la bienvenida de Ségolène Aymé Responsable del Comité Europeo de expertos en enfermedades raras (EUCERD) quien nos puso al día sobre la iniciativa del IRDIRC, International Rare Disease Research initiative., tratando los objetivos para el 2020 trabajando en nuevas terapias en total 200 de enfermedades raras.

Después intervinieron diferentes agentes de la industria farmacéutica dando su punto de vista actual y sobre todo mostrando el gran descontento de la situación actual, en cuanto a lo que invierte la industria en I+D y lo que realmente recibe a cambio. Mostrando poca agilidad en las decisiones de aprobación en el uso de este tipo de medicamentos.

Representantes de la Industria farmacéutica como Sanofi-Genzyme, Pfizer, Alexion, Shire, GSK, Novartis y otras compañías de nueva creación de diferentes países del mundo se dieron cita para entre todos buscar soluciones a la actual situación.

También la implicación de Eurordis, FEDER y representantes del mundo de la investigación como el Ciberer mostraron todos su interés en un debate en mesa redonda para buscar caminos a facilitar la situación actual.

Como no, se trató mucho la situación que vivimos en crisis en países que existe tanta inquietud como España y Portugal, en la que los recortes sanitarios están abriendo una gran brecha hacia la frenada de nuevos desarrollos de fármacos y nuevas tendencias hacia la investigación con el gran desánimo que existe actualmente.

El Director de Pfizer en España Dr. Filip Surmont, comentó que está habiendo un gran incremento del número de enfermedades pendientes de registro. La importancia de la

etiqueta es fundamental para que la industria farmacéutica se adapte a buscar más iniciativas hacia encontrar una solución. Es importante para ellos apostar por la investigación y desarrollo de fármacos en enfermedades raras.

Fernando Royo por parte de Genzyme hizo una gran presentación mostrando la proporción que existe actual entre fármacos para oncología y fármacos para enfermedades raras, en el cual se apoya muchísimo más dinero a productos oncológicos.

Se habló también sobre el inicio de un tratamiento en un paciente, cuando sería efectivo y cuando no, y si realmente está la causa que:

Alto coste del medicamentos=Bajo valor para los hospitales y autoridades.

Nuevas empresas farmacéuticas como SOBI explicaron el por qué se dedican a este tipo de enfermedades, considerando primero que la satisfacción personal es muy grande viendo como enfermedades raras que no podrían tener nada para paliar los efectos devastadores, ahora tienen alguna opción terapéutica, esto les hace continuar en este camino.

Más tarde se trataron temas como Rare Connect en donde Denis Costello nos puso al día sobre la gran iniciativa para todos como es esta red que dará muchos frutos en la conexión entre todos los públicos y acercará muchísimo a los pacientes con mismas patologías en todo el mundo. Además mostró qué se puede hacer con esta red para conseguir mayor fruto, bien dando estadística sobre el efecto de un fármaco, bien haciendo porcentajes de resultados de alguna iniciativa, o bien conociendo porcentajes de población a tener en cuenta.

También puso su manifiesto Juan Fuertes representante de PHA, como paciente de Hipertensión Pulmonar que nos puso al día del movimiento asociativo y su importancia.

Muchas cosas más fueron tratadas en general, como la importancia de los registros de enfermedades raras a nivel mundial y se plantearon también el tipo de presupuesto que se necesitaría para poder avanzar en estas cuestiones.

NUEVA INICIATIVA PARA EDUCAR A LOS PACIENTES EN INNOVACIÓN TERAPÉUTICA



“Educar a los pacientes sobre la innovación terapéutica” es la misión de la Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica (EUPATI) – un consorcio con fondos de Innovative Medicines Initiative (IMI) con el que EURORDIS contribuye activamente. En la actualidad el consorcio consta de 29 organizaciones, y comprende una combinación única de organizaciones paneuropeas, instituciones académicas y compañías miembros de EFPIA.

Este proyecto de cinco años desarrollará material educativo, cursos de formación e información pública para educar a los pacientes y al público en general sobre los procesos de desarrollos de medicamentos. Se espera que incremente la capacidad de los pacientes para ser buenos defensores y consejeros en la investigación médica, por ejemplo de ensayos médicos, con las autoridades reguladoras y en los comités éticos. Los recursos educativos estarán disponibles en inglés, francés, alemán, español, polaco, ruso e italiano dirigidos a doce países europeos.

EURORDIS experiencia y los desarrollados para la contribuir a esta nueva EURORDIS se ha desarrollo de contenidos los medicamentos beneficio-riesgo de los y existentes, además de sesiones de formación para 2015 y 2016.



aprovechará su materiales de formación Escuela de Verano para iniciativa. En concreto, implicado en las áreas del para la seguridad de y la valoración del medicamentos nuevos la organización de dos presenciales, planificadas

“Las sesiones de formato de la Escuela de y nos permitirá nuestras actividades capacidades, desarrollar

Farmacovigilancia y Seguridad, y aumentar el número de días de formación y participantes,” dice Maria Mavris, Directora de Desarrollo de Medicamentos de EURORDIS.

formación seguirán el Verano de EURORDIS consolidar y expandir de desarrollo de nuevos módulos sobre

Tras el éxito de la reunión inicial en febrero de 2012, EUPATI celebró su primer Taller en septiembre en Frankfurt, Alemania para debatir el enfoque estratégico de la información y educación del paciente con representantes de pacientes de distintos países europeos.

Actualmente EUPATI pide ayuda para identificar el material educativo y recursos de formación que existen sobre el desarrollo de los medicamentos. Si conoces algún material educativo preexistente que te parece interesante, por favor dirígete a : <http://www.patientsacademy.eu/suggest> Más información en: patientsacademy.eu



La Voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa



El presidente de la Asociación de Pacientes de HPN junto con otros representantes de pacientes se reunieron en Barcelona una vez más para conocer los ensayos clínicos, el desarrollo de medicamentos y los procesos reguladores en Europa en la Escuela de verano de EURORDIS. Estos entusiastas representan 28 enfermedades (como hemiplejía alterna, porfirias agudas, síndrome de Lowe, displasia ectodérmica y cánceres raros) y 15 países (incluyendo Islandia, Sudáfrica, Holanda, Polonia, Ucrania, Francia, Reino Unido entre otros).

Al término de esta edición se habrán formado un total de 153 representantes de pacientes mediante la Escuela de verano. Este número representa 31 países diferentes y más de 65 enfermedades distintas.

Desde su comienzo en 2008, los alumnos de la Escuela de verano han seguido participando en los procesos de reglamentación en la Agencia Europea del Medicamento, han recibido becas para asistir al DIA Eurometing, se han implicado en los Planes Nacionales para las Enfermedades Raras y han sido facultados para participar más tanto a nivel nacional como europeo.

La creciente concienciación de esta formación de representantes de pacientes nos ha llevado a ampliarla desde 2012 a pacientes de enfermedades que no son raras, a través del proyecto ECRIN, y que más adelante se ampliará dentro del proyecto EUPATI, proyecto de consorcio “Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica” (EUPATI en sus siglas en Inglés), subvencionada por la Innovative Medicines Initiative, proporcionará información científica, objetiva y completa a los pacientes sobre investigación y desarrollo de medicamentos.

Aumentará las capacidades y las competencias de los pacientes bien informados y las organizaciones de pacientes para ser consejeros y asesores en investigación de medicamentos, por ejemplo, en los ensayos clínicos, junto a las autoridades regulatorias y en los comités éticos.

Una vez más, con el compromiso y apoyo de nuestra dedicada facultad, 37 participantes regresaron a casa con mucha información, y un renovado sentido de comunidad y motivación para continuar el camino y mejorar la situación de los pacientes en todo el mundo.



IV^a JORNADA PARA EL CONOCIMIENTO DE LA HPN:



LA HPN ES DE LAS POCAS ENFERMEDADES ULTRA-RARAS CON UN TRATAMIENTO QUE LE PERMITE AL PACIENTE TENER LOS MISMOS ÍNDICES DE SUPERVIVENCIA QUE LA POBLACIÓN GENERAL

Barcelona, julio de 2012.- El diagnóstico de un paciente con Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) puede tardar hasta 10 años, un hecho que provoca un retraso en el tratamiento de la enfermedad, según han destacado los especialistas reunidos en la VI^a Jornada para el conocimiento de la HPN celebrada en el Hospital Clínic de Barcelona.

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad ultra-rara que afecta alrededor de 250 personas en España y que se caracteriza por la destrucción de los glóbulos rojos (hemólisis) pudiendo provocar una trombosis, principal causa de muerte entre estos pacientes.

Se trata de una de las pocas enfermedades ultra-raras con un tratamiento que demuestra los mismos índices de supervivencia que la población general. De ahí que, según los especialistas, sea tan importante diagnosticar adecuadamente este tipo de enfermedad tan poco común y posteriormente administrar el tratamiento.

La citometría de flujo es uno de los métodos para diagnosticar la HPN, pero se puede tardar años en solicitar la prueba, así lo ha

explicado la doctora Neus Villamor, consultora Sénior del Centro de Diagnóstico Biomédico del Hospital Clínic de Barcelona.

La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna es de las pocas enfermedades ultra-raras que cuenta con un tratamiento que permite al paciente tener los mismos índices de supervivencia que la población general. Eculizumab, medicamento aprobado por la FDA (Food and Drug Administration) y la EMA (Agencia Europea del Medicamento) en 2007, es el único que ha demostrado mejorar la calidad de vida de los pacientes de HPN y evitar cualquier riesgo de trombosis, principal causa de muerte de esta enfermedad.

En el encuentro también han participado los doctores Anna Gaya y Álvaro Urbano, especialista del Servicio de Hematología y Jefe del Instituto de Enfermedades Hemato-Oncológicas del Hospital Clínic de Barcelona, respectivamente. Asimismo, Inmaculada Gómez, una paciente de HPN, ha relatado en primera persona la experiencia con la enfermedad.

Para finalizar las jornadas, Jordi Cruz, presidente de la Asociación de Pacientes de HPN, organizadora del evento, habló a los asistentes de la importancia asociativa en los casos de enfermedades raras, ya que así el paciente puede tener más y mejor acceso a información, apoyo psicológico o a colaborar para que se siga investigando.

Hospital Clínic de Barcelona

Hemoglobinuria

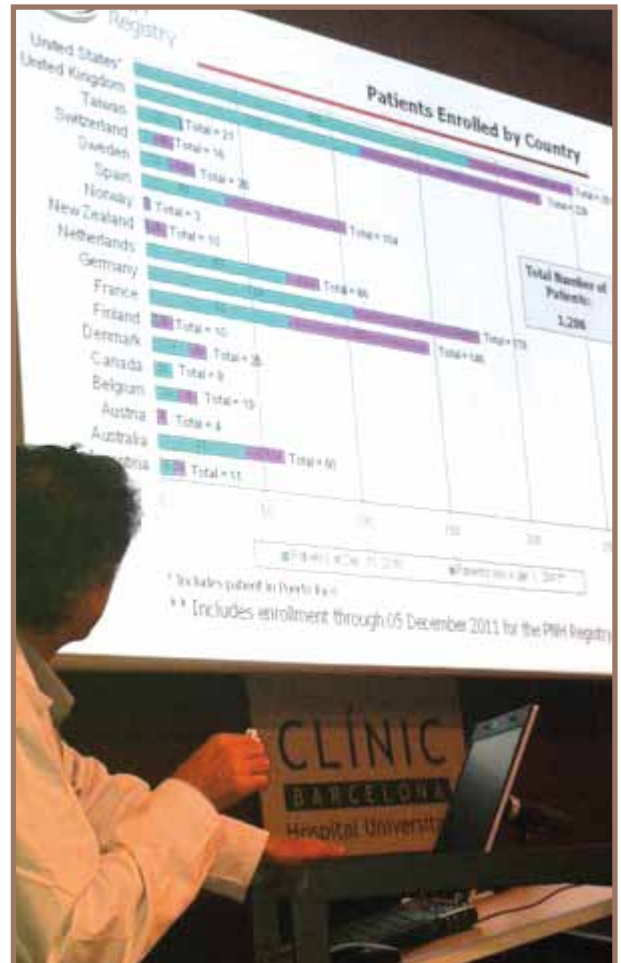
Paroxística

Nocturna

La hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad ultra-rara que afecta alrededor de 250 pacientes en España. Se trata de un trastorno genético en el cual las proteínas naturales normales no se adhieren adecuadamente a los glóbulos rojos y, en consecuencia, éstos quedan desprotegidos del sistema inmunitario y se van destruyendo de forma prematura y crónica¹. Es una enfermedad ultra-rara que deteriora progresivamente a los pacientes y constituye una verdadera amenaza vital.

Con frecuencia la HPN sobreviene sin ser reconocida inicialmente, normalmente entre los 30 y los 40 años, y es fundamental un diagnóstico precoz. El valor de la media de supervivencia de los pacientes con HPN oscila entre 10 y 15 años desde el momento del diagnóstico². La HPN se desarrolla sin aviso, y afecta a ambos sexos.

Hasta el momento de la autorización de eculizumab, no existía ninguna terapia específica para el tratamiento de la HPN. El tratamiento de esta enfermedad se limitaba a la gestión de los síntomas mediante transfusiones sanguíneas periódicas, una terapia inmunosupresora no específica y, en pocas ocasiones, trasplantes de médula ósea, un procedimiento que conlleva un considerable riesgo de mortalidad.



V^a JORNADA PARA EL CONOCIMIENTO DE LA HPN:

Pacientes y médicos insisten en el diagnóstico adecuado y la terapia precoz para mejorar el abordaje de una enfermedad ultra-rara: la hemoglobinuria paroxística nocturna.

La complicación más frecuente de la HPN es la trombosis, primera causa de muerte en los pacientes junto con la insuficiencia renal.

La HPN es una de las pocas enfermedades ultra-raras con un tratamiento efectivo que permite al paciente tener la misma supervivencia que la población general.

Bilbao, 15 de noviembre de 2012.- Conseguir un diagnóstico adecuado y un tratamiento precoz es un objetivo que los especialistas en hematología y los pacientes reunidos en Bilbao en el marco de la V Jornada para el Conocimiento de la HPN coinciden en señalar como necesario e imprescindible para mejorar el abordaje de esta enfermedad ultra-rara, crónica, progresiva y potencialmente mortal.

La HPN es una enfermedad ultra-rara que afecta a alrededor de unas 250 personas en España y en la que el sistema inmune primario del cuerpo destruye los glóbulos rojos (un proceso conocido como hemólisis) y causa daño orgánico. En la HPN existe un elevado riesgo de trombosis, principal causa de muerte en estos pacientes; de hecho, el 35% fallece en los 5 años siguientes al diagnóstico a pesar del uso de terapias de soporte. Además, el 65% de los pacientes tiene insuficiencia renal crónica.

Una de las problemáticas de las enfermedades ultra-raras, como la HPN, es la baja prevalencia de la patología, lo que conlleva una importante dispersión geográfica de los aproximadamente 250 pacientes que hay en nuestro país. A pesar de ello, según Jordi Cruz, Presidente de la Asociación de Pacientes con HPN en España www.hpne.org, “es necesario garantizar la equidad y que todos los pacientes tengan la misma calidad asistencial independientemente de la Comunidad Autónoma en la que residan”.

En la Jornada también se ha puesto de manifiesto la necesidad de centros de referencia que tengan el conocimiento y la experiencia necesarios en el abordaje de la HPN. Respecto a este tema, los asistentes se han referido al caso del Reino Unido, que cuenta con un Hospital de referencia en HPN, en Leeds, y un sistema de financiación distinto que facilita un mejor abordaje de las enfermedades raras y ultra-raras.

La razón de haber elegido Bilbao para acoger la quinta edición de la Jornada para el Conocimiento de la HPN ha sido, precisamente, según Cruz, “conocer la situación actual de esta enfermedad en la zona y entrar en contacto con los pacientes



vascos para debatir cuáles son sus principales inquietudes en relación con el abordaje de la HPN”.

Hotel Silken Bilbao

Otro punto destacado es que la HPN es una de las pocas enfermedades ultra-raras que actualmente dispone de un tratamiento efectivo: un fármaco llamado eculizumab aprobado en 2007 por las autoridades sanitarias en EEUU y Europa “del que es importante garantizar el acceso precoz y equitativo a todos los pacientes que lo necesitan independientemente de su lugar de origen, y realizar un estrecho seguimiento”.

Mejorar la sospecha y realizar un diagnóstico correcto precoz

La HPN puede tardar años en diagnosticarse correctamente si no da síntomas característicos. “Afortunadamente, esto



está cambiando. Es importante que los médicos conozcan la enfermedad y si hay sospecha pedir la prueba para descartar



o confirmar la HPN, ya que no es especialmente cara ni compleja”, según el Dr. Juan Carlos García Ruiz, Jefe del Servicio de Hematología del Hospital Universitario de Cruces (Barakaldo).

En la hemoglobinuria paroxística nocturna la expectativa de vida se ve reducida respecto a la población general con una media de supervivencia de 10 a 15 años desde el diagnóstico y con un alto impacto en la calidad de vida. El diagnóstico correcto y precoz es esencial para mejorar el pronóstico y evitar consecuencias devastadoras.

El Dr. Rafael del Orbe, Servicio de Hematología del Hospital Universitario de Cruces, ha explicado que “en nuestro organismo tenemos unas proteínas llamadas GPI que protegen nuestras células frente a agentes externos, como bacterias y virus, e impiden que el sistema del complemento las ataque. Sin embargo, en la HPN las GPI no existen y se produce la destrucción crónica de los glóbulos rojos de la sangre, la hemólisis”.

Los síntomas más frecuentes son “dolor abdominal severo, fatiga y cansancio, disnea o dificultad para respirar, color amarillento de la piel, disfagia o dificultad para tragar y hemoglobinuria o color oscuro de la orina”, ha explicado la Dra. Marcela Zamora, del Servicio de Hematología del Hospital Universitario de Cruces. “Éstos pueden ocultar consecuencias muy graves para el paciente, como trombosis, insuficiencia renal, ictus, hipertensión pulmonar o insuficiencia hepática, entre otras. Aunque no se observen síntomas, en la HPN la hemólisis sigue su curso y las consecuencias son imprevisibles y potencialmente mortales, pudiendo afectar a cualquier órgano vital: corazón, cerebro...”.

Actualmente, según la Dra. Paloma Isusi, del Servicio de Hematología del Hospital Universitario de Basurto, “el método de elección y la prueba diagnóstica de máxima calidad para la HPN es la citometría de flujo, que puede realizarse en muchos hospitales”. Añade que “las guías de consenso para HPN, tanto las nacionales como las internacionales, establecen que

el laboratorio debe realizar una citometría de flujo analizando al menos dos líneas celulares, neutrófilos y monocitos y/o hematíes, empleando más de un reactivo”.

La HPN, una enfermedad ultra-rara con tratamiento

Actualmente, hay entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras y ultra-raras. Y sólo existen unos 60 tratamientos aprobados en Europa. La HPN es una de las que tiene un tratamiento efectivo, que permite al paciente tener los mismos índices de supervivencia que la población general: eculizumab, un fármaco aprobado en 2007 por las autoridades sanitarias americana y europea (FDA y EMA), cuya seguridad y eficacia viene respaldada por ensayos clínicos.

Según la Dra. Larraitz Arrue, del Servicio de Hematología del Hospital Donostia, “eculizumab es un anticuerpo monoclonal humanizado cuya eficacia radica en que actúa directamente sobre la causa de la HPN, es decir, bloqueando la proteína C5 del complemento e impidiendo su activación incontrolada y, por tanto, la hemólisis, frenando casi todas las complicaciones derivadas de la HPN”.

Los ensayos clínicos han confirmado que este fármaco reduce en un 85% el riesgo relativo de trombosis, porcentaje que aumenta hasta el 94% en aquellos pacientes tratados con anticoagulantes por episodios vasculares oclusivos previos. Además, se produce una mejora de la calidad de vida de los pacientes y se mejora la insuficiencia renal.

La terapia de soporte de la enfermedad consiste en “transfusiones periódicas de sangre, terapia inmunosupresora, corticoides, preparados de ácido fólico y hierro. El trasplante de médula ósea es un tratamiento curativo de la enfermedad pero queda restringido a casos muy particulares debido al

alto riesgo que puede suponer para la vida del paciente”. Los especialistas en hematología reunidos en la Jornada también han incidido en el hecho de que el manejo de cada paciente debe ser personalizado y en la necesidad de realizar un estrecho seguimiento en el tratamiento de la enfermedad caso a caso.

Mejorar el conocimiento de la enfermedad: los registros de pacientes



Uno de los retos actuales es conocer más y mejor la HPN. En relación a este punto, la Dra. Beatriz Arrizabalaga, del Servicio de Hematología del Hospital Universitario de Cruces, se ha referido al registro internacional de pacientes que existe desde hace cinco años y en el que actualmente hay registrados un total de 1.745 pacientes procedentes de 24 países de cinco continentes, incluida España, como “una

herramienta muy importante y útil para el conocimiento de la HPN a largo plazo”.

Este registro “tiene categoría de ensayo clínico”, es voluntario y anónimo. Su objetivo es doble. Por una parte, “recoger datos que permitan caracterizar la historia natural de la HPN, su evolución, morbilidad y mortalidad en todos los pacientes, tanto aquellos que están en tratamiento con eculizumab como los que no. Y, por otra, evaluar datos específicos de eficacia y seguridad en enfermos que reciben tratamiento con eculizumab”.

Para ello, con una periodicidad de seis meses, el especialista médico incluye datos clínicos y analíticos en este registro internacional online.

La Jornada también ha incluido la intervención de una paciente

con HPN, diagnosticada de esta enfermedad con veinte años y que ha contado en primera persona su experiencia y la de su familia.

Uno de los aspectos que han destacado es el “impacto psicológico y emocional que supone recibir el diagnóstico de una enfermedad como la HPN, que es potencialmente mortal”. Aquí no ha dudado en “agradecer el apoyo de la Asociación de Pacientes de HPN, quien nos ha ayudado y aconsejado en todo momento”.

Actualmente está recibiendo tratamiento con eculizumab, “y me ha cambiado totalmente la vida”. Antes de iniciar la terapia con el fármaco, había tenido que ingresar varias veces en el hospital debido a complicaciones, “pero desde entonces no he tenido ninguna crisis más.

Tengo que ir cada 15 días al hospital para que me administren el tratamiento, pero es algo que ya está interiorizado en la rutina semanal. Y no es nada comparado con la tranquilidad que aporta el saber que la enfermedad está bajo control y con el hecho de poder llevar exactamente la misma vida que antes del diagnóstico”.

En el cierre de la Jornada, Jordi Cruz ha destacado “la importancia que la voz del paciente ha cobrado en los últimos años como experto, ya que nadie sabe más sobre el día a día de la enfermedad”. Tampoco ha dudado en señalar “la importancia de que los profesionales médicos estén integrados y colaborando con las asociaciones de pacientes”.

La Asociación de Pacientes de HPN en España ofrece información, asesoramiento y ayuda a todos los pacientes con HPN “mediante las herramientas de las que disponemos. Así, por ejemplo, estamos en permanente contacto con los pacientes de HPN de cada CCAA y conocemos a los hospitales y a los especialistas que tienen más experiencia en el manejo de esta enfermedad”. A parte de ello, también recurren a herramientas 2.0, como la web www.hpne.org, una página en Facebook y la revista HPN Looks. Además, también “estamos presentes en congresos, tenemos convenios de colaboración con entidades como FEDER y estamos en contacto con asociaciones de pacientes internacionales, como Hematoslife, con quienes nos reunimos anualmente para intercambiar información”.



Me llamo Inma Gómez, tengo 46 años, estoy separada con un hijo de 14 años y soy paciente de HPN desde marzo de 2007.

Todo empezó cuando me hicieron una revisión médica y la revisión ginecológica anual.

Me detectaron una anemia extrema en la etapa más dura de mi vida. Estaba luchando con los síntomas de la menopausia, separándome, trabajando de lunes a domingo, llevando mi casa y a mi hijo que por entonces tenía 9 años... Los síntomas en esos momentos de mi vida de cansancio, letargo, dolores abdominales, mucho sueño, extremada delgadez, no me extrañaron en ese momento.

Fuí al médico de cabecera y le conté lo que me estaba sucediendo. El doctor sin darle más importancia me recetó hierro durante dos meses, en ese espacio de tiempo me hice la revisión anual de ginecología. También se alertó la doctora, ya que los glóbulos rojos eran muy pequeños y atrofiados.

¡No alcanzaba a entender que significaba!

Volví al médico de cabecera y se lo hice saber, me volvió a recetar hierro y vitamina B12 ya que se lo comenté, tras haberlo consultado en internet.

Cuando fuí a ponerme las inyecciones de B12 al CAP, como me debió ver la enfermera que me pasó a la consulta de la doctora que tenía al lado; Después de unas rápidas pruebas me envió directamente a urgencias del Hospital Vall d'Hebrón. No descansó hasta saber mi diagnóstico.

Pasé 15 días de pruebas y analíticas hasta que por fin, descubrieron que padecía esta extraña enfermedad llamada HPN. Me enviaron al equipo del Dr. Palacios. Me enfrenté sola a la dura explicación sobre esta enfermedad explicándome que no se sabe mucho de ella, y que era la única paciente en esos momentos en el hospital.

Así que lo único que podían hacer conmigo era protegerme del riesgo de trombosis con Sintrom (tenía conocimiento de este medicamento por las personas mayores).

Me hicieron la punción de la médula ósea, no se la deseo a nadie. En las siguientes visitas, iba conociendo detalles de la enfermedad como que era adquirida, una clona, hemólisis etc... pero a mi solo me sonaba a cáncer.

El doctor Palacios me presentó un medicamento que estaba en estudio y que no dudara que en el momento que lo necesitara se pondría en marcha. Mientras esto no sucedía me administraron hierro endovenoso durante unos seis meses más o menos. Llegó el momento en que el hierro no hacía efecto y me encontré frente a dos médicos diciéndome que no sabían que podían hacer. La posibilidad que existía era realizar una transfusión aunque también hablaban de un trasplante de

médula sin saber si tendría éxito.

¿Se pueden imaginar como salí de aquella visita?

Por suerte ganó la decisión final que fue la transfusión y el dr. Palacios me llamó para efectuarla lo antes posible.

Recibía transfusiones cada dos meses durante un año, mientras, mi doctor iba haciendo las gestiones necesarias para conseguir el medicamento, ya que en ese momento reunía todos los requisitos para poder solicitarlo. Incluso, me vacunaron contra la meningitis C para estar preparada por si lo aceptaban.

Pasaron unos meses de negociaciones y siempre se paraba en el mismo sitio, en farmacia del hospital, siempre decían que no lo podían aceptar, así que el doctor Palacios, decidió darme la información de la Asociación de HPN, y también tenía pensado un plan B.

Me puse en contacto con Jordi Cruz, presidente de la Asociación de esta enfermedad. Me ofreció toda la ayuda y apoyo, yo me resistía a hacer un movimiento extraño que pudiera parar el trabajo que estaba realizando mi médico.

Me costaba mucho aceptar lo que tenía, perder mi trabajo y mucho miedo de pensar en que me pasaría sin este medicamento. El plan B de mi médico era derivarme al Hospital de Can Ruti donde se estaba administrando a una paciente y estaba el director de la comisión de fármacos.

En aquel hospital, me hacían los controles de la hemoglobina directamente en el laboratorio. También me hicieron una transfusión sin hacer ningún trámite que constara en el hospital. Me sentí, como si estuviera en el limbo, pensé que no era paciente de Can Ruti y tampoco mi historial estaba en mi otro hospital. Me sonó a tomadura de pelo y decidí ponerme en marcha con toda la caballaría que el presidente de la Asociación de pacientes de HPN me propuso. Pasaron unos meses de entrevistas y gestiones en diferentes medios de comunicación. En Julio de 2009 recibí la llamada del Dr. López del Hospital Vall d'Hebrón diciéndome que me iban a poner el tratamiento!!!

Empieza una nueva etapa.

Entré en el hospital de día de Oncohematología de ese mismo hospital y junto con mi doctor y me administraron la primera dosis para ver si pudiera haber rechazo ¡.

Yo que voy a rechazar!. Si lo estaba pidiendo a gritos!. Me propuse que tenía que funcionar y así ha sido. Actualmente me siento muy contenta de recibir cada quince días mi dosis de vida.

Pasé un año muy duro, con todos los efectos secundarios habidos y por haber. Me sentía cansada, con un dolor intenso en las piernas, dolores abdominales, insomnio, cambios de humor, dolores de cabeza, etc

Llevo casi tres años con el tratamiento, y no he recibido ninguna transfusión en este período. Mi LDH esta entre

400-500, aunque no se mueve el porcentaje de la clona y la hemoglobina no sube mas de 10mg.

En la actualidad, mis síntomas en cada sesión, son diferentes, una vez reconocidos los efectos secundarios como, sofocos, palpitaciones o picor de garganta, intento no pensar en ello y vivir como si fuera algo normal.

Puedo decir que me cojo dos viernes al mes para estar conmigo misma y a veces hasta para dar ánimos a los pacientes que están en la sala.

Me levanta el ánimo saber que me voy de allí y puedo hacer mi vida normal y sobretodo ver crecer a mi hijo.

Me gustaría agradecer al personal del Cap de Vallcarca por la rapidez y eficacia, que tuvieron.

Gracias, al equipo de Hematología del Hospital Vall d' Hebrón por no cesar en el intento de conseguir el tratamiento.

Por último, al presidente de la Asociación de Pacientes de HPN, Jordi Cruz, agradecer su enorme apoyo y ayuda desde la entidad, dándome el empuje para que luchara por lo que necesitaba.



INMA GÓMEZ, Paciente de HPN, Barcelona



EUROPEAN MEDICINES AGENCY
SCIENCE MEDICINES HEALTH

EMA/CHMP/179438/2013 - 21 DE MARZO DE 2013 - COMITÉ DE
MEDICAMENTOS DE USO HUMANO (CHMP)

SOLIRIS - ECULIZUMAB

El 21 de marzo de 2013, el Comité de medicamentos para uso humano (CHMP) adoptó el dictamen positivo de recomendar una variación en los términos de la autorización de comercialización para el medicamento Soliris. El titular de autorización de comercialización de este medicamento es Alexion Europe SAS.

Soliris está actualmente autorizado para el tratamiento de la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN) en adultos y para el síndrome hemolítico urémico atípico (SHUA) en adultos y niños. La opinión del CHMP recomienda ahora la indicación para la Hemoglobinuria Paroxística Nocturna para incluir a los niños. El indicador completo para Soliris será:

“Soliris está indicado en adultos y niños para el tratamiento de pacientes con

- Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN): La evidencia de beneficio clínico de Soliris en el tratamiento de pacientes con HPN se limita a pacientes con historia de transfusiones.
- Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUA): Las condiciones detalladas para el uso de este producto se describen en el resumen actualizado de las características del producto (SmPC), que será publicado en el informe de evaluación pública europea revisada (EPAR) y estará disponible en todos los idiomas oficiales de la Unión Europea después de la variación a la autorización de comercialización haya otorgado por la Comisión Europea.

7 Westferry Circus • Canary Wharf • London E14 4HB • España E-mail info@ema.europa.eu web www.ema.europa.eu

“Estoy preocupada por lo que pueda pasar si reducen mi tratamiento”

Mar Gomez tiene 47 años y, desde 2007, padece una Enfermedad Rara denominada Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), una anemia muy grave originada por la destrucción de los glóbulos rojos en el torrente sanguíneo, que afecta a una o dos personas por cada millón de habitantes. En el Día Mundial de las Enfermedades Raras relata a “Medicosypacientes” cómo se vive con esta patología, el proceso transcurrido hasta que fue diagnosticada y su preocupación por la crisis económica por “lo que pueda pasar si reducen mi tratamiento”, asegura.

Madrid, 28 de febrero de 2013 (medicosypacientes.com)

-¿Cómo fue el proceso hasta que te diagnosticaron de Hemoglobinuria paroxística nocturna?

Todo empezó a raíz de unos análisis rutinarios de la empresa para la que trabajaba en los que me detectaron una anemia importante. Fui a mi médico, pensó que solo era una anemia propia de una mujer con un ritmo de vida fuerte y horarios de comidas alterados, por lo que me recetó hierro en viales y me dijo que en dos meses volviera a la consulta. No le di más importancia.

Más tarde, en una revisión ginecológica, mi doctora me alertó de que tenía los glóbulos rojos pequeños y atrofiados. Fue entonces cuando me realizaron unas pruebas específicas tras las cuales volví a mi médico de cabecera que, seguía sin tener claro lo que tenía. Me recetó vitamina b12 y, cuando fui a inyectarme las vitaminas, la enfermera me pidió el análisis. Exclamada se lo enseñó a la doctora que, esa misma tarde, me envió de urgencias al VH para que no saliera de allí sin un diagnóstico.

Una vez allí volvieron a hacerme pruebas de todo tipo. No se veía nada alterado, así que me pasaron a consultas externas donde, a través de varios análisis de sangre, dieron con lo que tenía.

Me dijeron que tenía una extraña anemia y que me tratarían en Hematología. Yo no sospechaba que pudiera ser tan grave, tan solo una falta de Hierro y ya.

-¿Qué sentiste cuando finalmente te diagnosticaron como paciente con una Enfermedad Rara (ER)?

Los médicos de Hematología me explicaron que era una

anemia muy grave y desconocida de la que había muy pocos pacientes. Sabían que era adquirida y que te expone a un alto riesgo de sufrir trombosis. En mi estado no entendía nada de lo que me explicaron. Cuando llegué a casa, entré en internet y fue entonces donde descubrí la importancia de la enfermedad. Leí que la esperanza de vida para pacientes de HPN era de 10 años. Me sentí rota al pensar que toda mi vida lucharía contra una enfermedad con fecha de caducidad. Solo podía pensar en mi hijo que en ese momento tenía 9 años.

-¿Cuáles son los síntomas de tu enfermedad?

El principal síntoma es el cansancio elevado desde que me levanto hasta que me acuesto. También la orina de color oscuro. Todo ello acompañado de somnolencia y aturdimiento durante el día. También tengo pérdidas de memoria, a veces no logro retener una frase y volverla a repetir entera.

Además, a menudo sufro dolores fuertes en el esófago como si se me cerrara, lo que no me permite tragar. Son dolores tan intensos, que se extienden hasta la mandíbula y la espalda y me impiden moverme.

-¿Cómo es un día normal en tu vida?

Después de pasar por dos perfusiones de Hierro endovenoso y seis transfusiones de sangre en un año y de tener que acudir cada quince días al VH para que me administre la medicación, hoy por hoy puedo estar feliz de que hago una vida más o menos normal.

Intento llevar un ritmo normal. No obstante, cuando me noto un poco cansada bajo el ritmo y funciono un poco más lenta que los demás.

-¿Cómo afrontas la actual situación de crisis económica como

paciente de una ER?

Esta crisis económica es preocupante para grupos tan minoritarios como somos los pacientes de Enfermedades Raras. Estoy preocupada por lo que pueda pasar si reducen mi tratamiento.

-¿Conoces a alguien más que padezca tu misma enfermedad?

Sí, una vez diagnosticada me informé de que existía una Asociación para pacientes de HPN. Inmediatamente me puse en contacto con ellos. Así, en una jornada que realizó la organización en Madrid, pude conocer a pacientes de toda España que como yo padecen HPN.

-¿Dónde y cómo obtienes información sobre tu enfermedad?

A través de la Asociación principalmente. Cuando me puse en contacto con ellos fue muy impactante recibir información técnica de la enfermedad, tan real como la vida misma. En ese momento me di cuenta que esto no era una broma, que lo que tengo es una enfermedad grave y que debo tenerlo en cuenta porque me puedo ir sin más.

-Si pudieras dar un mensaje a la sociedad sobre las ER ¿qué dirías?

Diría que hay que escuchar las voces de los afectados y sus familiares porque el día a día es muy duro. Hay que ayudarles en lo que se pueda. Quizás algún día necesites la ayuda tú. Yo recibí ayuda y, si puedo ayudar a los demás, estaré feliz.

-Cualquier persona puede sufrir una ER a lo largo de su vida en cualquier momento. ¿Qué consejo le darías a alguien a quien acaban de diagnosticar de una ER?

Mi consejo es que no desfallezca. Cuando pasa, sacas fuerzas de donde no las hay. Además es importante que no olviden que ¡siempre hay una mano tendida para ayudar!



¿Estás retirado, tienes la larga enfermedad o simplemente quieres dar algo de ti? Hazte voluntario de HPN. Te necesitamos ;)

VISITA A LA DRA. ANITA HILL, HOSPITAL ST. JAMES, LEEDS, REINO UNIDO

El paciente Jose Luis Lorenzo acompañado de su mujer y del presidente de la Asociación de pacientes HPN en España visitaron a la experta mundial en la enfermedad para conocer su impresión sobre el tratamiento a seguir con la HPN y la anemia aplásica que padece

En 2005 me diagnosticaron la Aplasia Medular, siempre me encontraba cansado, mareado, y nadie por regla general me hacía caso, ya que exteriormente me veían muy bien. Fue una doctora que viéndome un color diferente del rostro que me hizo alguna prueba y analítica y me dieron un tratamiento “ciclosporina” (damatrol) y vitaminas varias. Estuve estable unos 2 años empezando a recaer sobre el 2008 y empezaron a experimentar conmigo para ver que hacían, dando una medicación y otra..., hasta



que un día me vió una doctora que me hizo la prueba de citometría de flujo dando la clona de HPN. Me iban poniendo transfusiones de plaquetas y sangre y siempre cada 3 o 4 meses hasta que llegué a 1 semanal.

Cuando llegué aquí se solicitó el Eculizumab y tanto esperar que estuve a punto de desaparecer en una sala de aislamiento del hospital, estando en las últimas, hasta que la Dra. dijo que si no se ponía el tratamiento se moría su paciente. Después de un año de la solicitud de la doctora se me puso. Ese mismo día que me pusieron el Eculizumab me establecí totalmente, algo que hacía mucho tiempo que no había vivido y después de varios días de pruebas y pruebas me dieron el alta, algo que quedamos asombrados. Volví a hacer la vida normal y con mi pareja. Mejoré mucho con el tratamiento pero por alguna razón que desconocemos me empeoró la Aplasia Medular y me retiraron el Eculizumab, para poder así tratar mejor la Aplasia, algo que no todos los expertos coincidían.

Al quitarme el tratamiento mejoré la Aplasia y empeoré de nuevo de la HPN. Me reintrodujeron otra vez el

Eculizumab y establecí la situación. A día de hoy no sabe que hacer conmigo y me ofrecieron realizar un Trasplante algo que me asustó. Después de esto traté el tema con mi doctora y me aconsejó que lo tratara con la Asociación de pacientes HPN para poder tener acceso de alguna otra opinión experta, exactamente con la Doctora Anita Hill del Hospital St. James de Leeds. UK, Al final conseguimos cita y mi hospital facilitó todo el trámite para ser atendido y que me pudiera emitir un informe correcto.

Para mí la Asociación me ha aportado mucho, algo a destacar el sentirme arropado. He conocido gente estupenda en la Asociación que puedo hablar con ellos cuando me surgen cuestiones o duda y siempre están ahí. Estando ingresado tuve la oportunidad de asistir a una reunión de la Asociación de HPN en mi Hospital de Las Palmas y asistí con poca energía a la reunión pero que valió la pena, ya que cuando acabó seguí en el Hospital sabiendo que pronto saldría de la situación en la que estaba. Fue un subidón increíble.

Quisiera también aprovechar este espacio para agradecer al equipo médico de Hematología encabezado por mi doctora Angelina Lemes, al Hospital de Leeds en especial a la Dra. Anita Hill y al acompañamiento de la Asociación HPN que me acompañó en todo el recorrido.



Considera que se lo deniegan por “motivos económicos” al ser “caro”

Una gallega reclama al Sergas un tratamiento para frenar la hemoglobinuria paroxística nocturna que padece. Asegura que su calidad de vida cada vez “es peor” con el avance de la enfermedad porque se “cansa más”

Santiago de Compostela. E.P. | 21.06.2012

La gallega Eva María Urcera Freire, de 44 años, reclama al Servicio Galego de Saúde el único tratamiento disponible en la actualidad, según explica, para frenar el avance de la enfermedad poco frecuente que padece, hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN), y evitar así el riesgo de sufrir una trombosis, principal causa de muerte en estos pacientes.

En declaraciones a Europa Press, la paciente ha explicado que lleva “unos ocho meses” tratando de conseguir el tratamiento con eculizumab, el único, según resalta, que puede contribuir a mejorar su calidad de vida ya que ésta cada vez “es peor” porque se “cansa más” a medida que avanza la enfermedad.

La HPN se caracteriza por la hemólisis o rotura de los glóbulos rojos de la sangre. “Desde hace prácticamente un año estoy en un laberinto para poder ser tratada con el medicamento que necesito. Primero los clínicos me dijeron que tenía que ser tratada con el medicamento y solicitaron una autorización al Sergas. Después de muchos meses sin que respondiera, puse una reclamación en Atención al Paciente”, ha señalado.

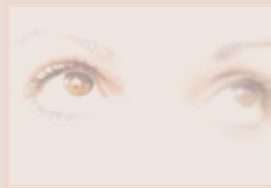
“No me quieren dar motivos para denegarlo, pero supongo que serán económicos”, ha sostenido Eva María, puesto que estima en unos 12.000 euros al mes el coste de este tratamiento que reclama y que tendría que ponérselo “de por vida”. Según ha añadido, se trata de un medicamento que “dan a mucha gente en España” afectada con esta enfermedad poco frecuente.

Eva María Urcera, a la que diagnosticaron hace año y medio la enfermedad en Ferrol, ha lamentado que, tras presentar

la reclamación en Atención al Paciente, este departamento le comunicara que se lo denegaban “pero sin motivo”. “Decían que no lo necesitaba porque cumplo cuatro de cinco cuotas que ponen, y la que no cumplo es que no necesito transfusiones diarias. Si me hicieran falta quizás me lo darían”, ha lamentado.

“VOY A PEOR”

“Pido el tratamiento porque cada vez va avanzando más la enfermedad y voy a peor”, ha resaltado la afectada, quien ha recordado que su doctora realizó un informe en que ponía de manifiesto que su calidad de vida iba a “peor”. “Me canso más y tengo que ir a urgencias”, ha añadido.



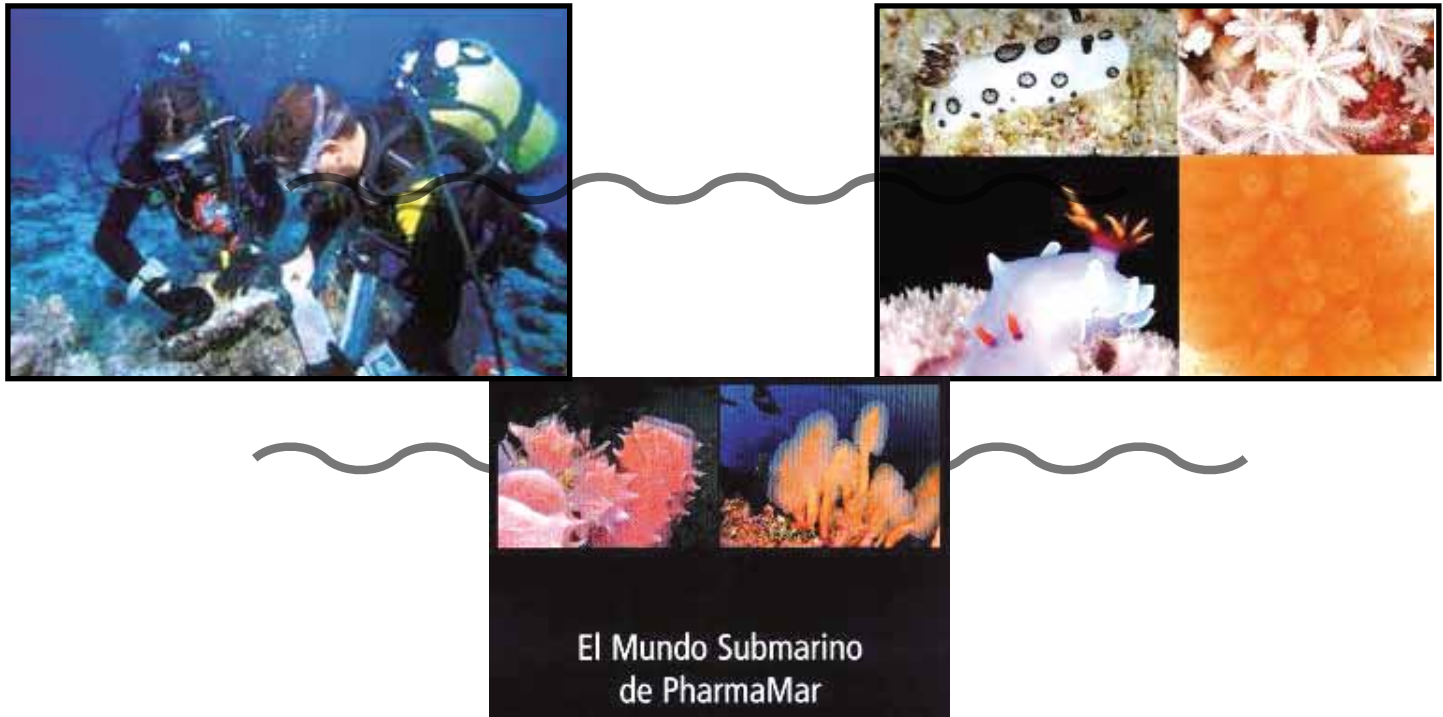
En este sentido, tras incidir en que, sobre todo, se “fatiga” mucho, ha asegurado, en declaraciones a Europa Press, que tiene “miedo” de perder su trabajo “y a los trombos”, principal causa de muerte en los pacientes con hemoglobinuria paroxística nocturna.

Al respecto, el presidente de la Asociación de Pacientes de HPN, Jordi Cruz, considera que “la denegación del medicamento para Eva María responde a cuestiones meramente economicistas”.

“La Hemoglobinuria Paroxística Nocturna es una de las pocas enfermedades ultra-raras que dispone de una Guía Clínica actualizada y consensuada por expertos de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH). Los criterios de esta guía indican claramente que hay que tratar con el medicamento eculizumab cuanto antes a esta paciente que sufre hemólisis”, puntualiza.

A este caso, según comenta esta asociación, “habría que sumar el de otro paciente con HPN”, que ha interpuesto una denuncia contra el Sergas “por no recibir tratamiento con este medicamento”.

Fuente: <http://www.elcorreogallego.es/galicia/ecg/un-gallega-reclama-sergas-un-tratamiento-frenar-hemoglobinuria-paroxistica-nocturna-padece/>



VISITA A PHARMAMAR

El día 19 de Febrero de 2013 tuve la gran oportunidad de visitar la empresa PHARMAMAR, dedicada a las etapas de desarrollo de fármacos, a través de expediciones marinas y colección de muestras.

Me enseñaron todo el proceso que llevan a cabo en la planta de Colmenar Viejo de Madrid y me acompañó el Director Comercial de Pharmamar D. Fernando Mugarza y Dña. Sara García, Responsable de Comunicación Corporativa de Zeltia y con Dña. Carmen Cuevas, Directora de I+D de PharmaMar y Presidenta del Congreso MaNaPro.

En la Compañía hay 82 químicos los cuales coordinan todo el proceso desde el descubrimiento de la materia encontrada hasta su proceso final.

Pharmamar es la primera compañía del mundo en investigar, desarrollar y comercializar un fármaco de origen marino contra el cáncer

Pharmamar fue creada en 1986 y pertenece actualmente al grupo Zeltia una compañía biofarmacéutica dedicada a explorar el universo marino en busca de tratamiento innovadores contra el Cáncer.

Vivimos el inicio de una nueva era donde la educación, el conocimiento y la información juegan un papel central.

La prueba de concepto del mar como fuente de fármacos se materializó en 2007 con la aprobación del primer fármaco antitumoral español.

Pharmamar apuesta por un modelo de negocio integral que abarca todas las actividades desde el descubrimiento de fármacos hasta su comercialización.

Gracias a la compañía por seguir trabajando en favor de las enfermedades poco frecuentes.



LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER) EN AUDIENCIA CON S.A.R LA PRINCESA DE ASTURIAS CON EL OBJETIVO DE PRESENTAR LA NUEVA JUNTA DIRECTIVA

A través de esta reunión, FEDER ha presentado de manera oficial a Juan Carrión, como nuevo presidente de la Federación, así como al resto de miembros de la junta directiva. Además, ha trasladado a Su Alteza los objetivos principales que el colectivo de asociaciones con enfermedades poco frecuentes ha identificado como prioridades para los próximos años.

Con esta audiencia, se consolida una vez más el compromiso de SAR la Princesa de Asturias a las personas con enfermedades poco frecuentes.

Desde hace más de 4 años La Princesa ha prestado su apoyo a las familias a través de audiencias públicas y privadas, así como a través de la asistencia a actividades que fomentan el conocimiento y la sensibilización de estas patologías. Concretamente, SAR la Princesa de Asturias ha presidido en tres ocasiones el Acto Oficial del Día Mundial y ha compartido

muchos momentos con las familias, interesándose por la problemática y por su día a día. Para la Federación el apoyo de “SAR la Princesa de Asturias es un motor que nos da fuerza y nos impulsa para seguir trabajando día a día. Su cercanía y el cariño que transmite a todas las familias la mejor muestra de su gran compromiso hacia las personas con enfermedades poco frecuentes”, asegura Juan Carrión, presidente de FEDER.

Entrega del Pin de la Esperanza

En el marco de la Audiencia, FEDER ha querido entregar de manera simbólica a SAR la Princesa de Asturias el “Pin de la Esperanza”. Un pin solidario, que representa la esperanza, la fuerza y el coraje de las familias a través de “Federito, el trébol de 4 hojas”.

Foto: (c) Casa de S.M. el Rey / Borja Fotógrafos

FEDER Y CIBERER PROMUEVEN CONJUNTAMENTE UN MAPA DE ENFERMEDADES RARAS INVESTIGADAS POR LOS GRUPOS DE ESTE CENTRO

Con este Mapa, se quiere dar a conocer la investigación de los grupos CIBERER en 565 patologías a los pacientes, sus organizaciones y la sociedad en general.

Esta actuación se enmarca en el Convenio de Colaboración firmado recientemente por ambas entidades para promover actividades conjuntas y asesoramiento mutuo.

Los responsables de FEDER y CIBERER se reunieron el pasado martes 11 de diciembre en Valencia para estrechar sus lazos de colaboración.

Valencia/Madrid, 13 de diciembre de 2012.- La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y el CIBER de Enfermedades Raras han promovido conjuntamente el Mapa de Enfermedades Raras CIBERER, con el objetivo de dar a conocer las patologías en las que investigan los grupos de este Centro, una actuación enmarcada en el Convenio de Colaboración firmado recientemente por ambas entidades para promover actividades conjuntas y asesoramiento mutuo. Los responsables de FEDER y del CIBERER se reunieron el pasado martes 11 de diciembre en Valencia para dar visibilidad a esta colaboración.

“Con este mapa, nuestro interés es dar a conocer a los pacientes, sus organizaciones y la sociedad en general lo que hacemos y cómo investigamos en el día a día de nuestro trabajo científico. Esperamos que este mapa sea de utilidad para todos los interesados y para favorecer la comunicación de los científicos con los afectados y la sociedad”, ha declarado el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER.

Este mapa, que se puede consultar en la página web del CIBERER, recoge la labor que los grupos de investigación de este Centro realizan en 565 enfermedades en el marco de sus proyectos de investigación competitivos financiados por agencias nacionales (como el Plan Nacional de I+D+i o la Acción Estratégica en Salud del Instituto de Salud Carlos III), autonómicas, internacionales (como la Comisión Europea) o de proyectos intramurales del propio CIBERER.

Para la Federación, este mapa supone un gran avance para las familias con enfermedades poco frecuentes. Juan Carrión, presidente de FEDER, asegura que “este mapa va a facilitar el acceso a la información sobre enfermedades raras. Además, a través de este proyecto vamos a acercar las diferentes líneas de investigación que se están desarrollando en España a pacientes y a representantes de pacientes”.

Este mapa complementa las acciones de difusión que ya lleva a cabo el CIBERER sobre las enfermedades investigadas por sus grupos en su página web, en redes sociales, en su Boletín Social, y en sus encuentros con afectados y sus representantes.

Colaboración conjunta

La puesta a punto de este mapa se enmarca en el Convenio Marco de Colaboración firmado recientemente por ambas entidades para promover las acciones conjuntas y el asesoramiento mutuo. Entre otras actividades, este Convenio prevé la realización conjunta de conferencias terapéuticas, o la elaboración y difusión por parte del CIBERER de documentación de interés para los afectados por enfermedades raras.

Juan Carrión, presidente de FEDER, Jordi Cruz, responsable de Formación e Investigación de esta Federación, y Almudena Amaya, delegada de esta organización en la Comunidad Valenciana, se reunieron con Francesc Palau, Director Científico del CIBERER, para estrechar los lazos de colaboración el pasado martes 11 de diciembre en Valencia.

Mapa de Enfermedades Raras CIBERER:

http://ciberer.es/index.php?option=com_content&task=view&id=959

Sobre el CIBERER

El CIBERER, dependiente del Instituto de Salud Carlos III-Ministerio de Economía y Competitividad, coordina la investigación de excelencia sobre enfermedades raras que se desarrolla en nuestro país. Está constituido por 60 grupos de investigación pertenecientes a 28 instituciones consorciadas de primer orden y agrupa a 700 investigadores.

Estos investigadores trabajan en el estudio de las causas y mecanismos de las enfermedades raras con el objetivo de trasladar los avances en la investigación a la cabecera del paciente en el menor período de tiempo posible.

Para más información:

Miquel Calvet, responsable de Comunicación del CIBERER
Tlf: 625 67 68 81 / 963 39 47 89. Mail: mcalvet@ciberer.es

Foto: De izquierda a derecha Fide Mirón, Secretaria de Feder, Juan Carrión, Presidente de Feder, Francesc Palau, Director del Ciberer y Jordi Cruz, Presidente de la Asociación de Pacientes HPN y Responsable de Formación e Investigación de Feder.



ENERCA y la Asociación Española de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna unen sus esfuerzos para concienciar sobre la enfermedad



La información es un bien escaso, especialmente cuando se trata de enfermedades raras. La información ayuda a los pacientes a comprender mejor sus circunstancias, aceptarlas y gestionarlas mejor. Esa es una de las razones principales por las que ENERCA y la Asociación Española de Hemoglobinuria Paroxística Nocturna han firmado recientemente un convenio de colaboración para unir sus esfuerzos en la difusión de conocimientos sobre esta anemia poco frecuente y las actividades de su asociación de pacientes.

La Hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) es una enfermedad rara adquirida de la sangre que afecta a una tasa anual de 1-2 casos por millón. Se caracteriza por una anemia debida a la destrucción de los glóbulos rojos en el torrente sanguíneo, orina de color rojo debida a la aparición de hemoglobina en la orina y trombosis. La enfermedad puede ocurrir a cualquier edad, pero afecta preferentemente a adultos jóvenes. Sólo el trasplante de médula ósea suprime por completo este defecto hematopoyético, aunque recientemente un estudio a largo plazo demostró los beneficios clínicos después de 8 años del tratamiento continuado con eculizumab.

El convenio de colaboración lo firmaron el Dr. Joan Lluís Vives-Corróns, jefe de la Unidad de Eritropatología del IDIBAPS – Hospital Clínic y coordinador de ENERCA, y el Sr. Jordi Cruz Villalba, Presidente de la asociación Española de HPN. Este será el marco de trabajo en el que ambas instituciones promoverán actividades orientadas a pacientes y profesionales, con el objetivo de concienciar sobre la enfermedad y ofrecer herramientas a los pacientes para un mejor manejo de su condición.

El día 24 de Enero de 2013 tuve la oportunidad de estar presente en esta cita tan importante, para conocer cuál es la situación actual de los proyectos aprobados con Fondos Europeos por el IRDiRC, para las enfermedades raras.

Como refleja la nota de prensa publicada en El Mundo.-la Unión Europea (UE) destinará 38 millones de euros hasta 2020 para financiar tres proyectos internacionales que pretenden definir con exactitud el número y características de las llamadas enfermedades raras, unas dolencias de las que se conocen entre 6.000 y 8.000 tipos y que afectan a 30 millones de personas en el continente.

Cada enfermedad rara afecta a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes pero, en su conjunto, afectan a una de cada 17 personas, y en un 80% de los casos guardan relación con la genética, por lo que los expertos confían en que los avances científicos, sobre todo a nivel de análisis genómico, permitan mejorar el conocimiento actual.

En una rueda de prensa celebrada en Barcelona, responsables de diversos aspectos de los proyectos de Alemania, Francia, Inglaterra, Australia y España han desgranado los “ambiciosos objetivos” de unas investigaciones que aspiran a combinar datos genéticos y clínicos para trazar el mapa completo de todas estas dolencias.



Los 38 millones se han concedido en el marco del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), y se destinarán específicamente a tres proyectos: EURenOmics -centrado en enfermedades renales-, Neuromics -enfermedades neurodegenerativas y neuromusculares- y el RD-Connect -para desarrollar una infraestructura global que permita compartir los resultados de la investigación-.

EURenOmics estará coordinado por la Universidad de Heidelberg (Alemania), Neuromics por la de Tübingen (Alemania) y el RD-Connect por la de Newcastle (Reino Unido), mientras que el apoyo a la colaboración internacional a través del IRDiRC estará coordinado por el Inserm de Francia.

Diversos centros españoles participan en aspectos sectoriales de cada proyecto, entre ellos el Centro Nacional de Análisis



Genómico (CNAG), el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) y el Instituto de Salud Carlos III de Madrid, entre otros.

De este modo, los investigadores aspiran a compartir qué cambios genéticos o qué combinación de cambios desencadenan cada enfermedad, y poder articular así tratamientos farmacológicos que, por su escaso retorno económico, tienen dificultades para atraer el interés de los grandes laboratorios farmacéuticos.

Colaboración internacional

La directora emérita de investigación del Inserm francés, Ségolène Aymé, ha explicado que en el global del IRDiRC participan más de 4.000 grupos de investigación, centrados en más de 2.100 enfermedades, lo que ha permitido hasta la fecha describir unos 1.800 genes asociados con estas dolencias.

El resto de investigadores que han participado en la rueda de prensa -Monica Ensini (Eurordis, Francia), Hugh Dawkins (Department of Health of Western, Australia), Franz Schaefer (Heidelberg University Medical Centre, Alemania), Hanns Lochmüller (Newcastle upon Tyne, Reino Unido), Olaf Riess (University of Tübingen, Alemania) e Ivo Gut (Centro Nacional de Análisis Genómico, España)-, han hecho hincapié en la importancia de coordinarse para avanzar en este campo, ya que conseguir los objetivos marcados será imposible sin colaborar.

Asimismo, han destacado que existen pocos médicos expertos en enfermedades raras, por lo que los pacientes deben pasar la mayoría de las veces por enormes periplos hasta conseguir un diagnóstico, y el objetivo de la investigación, por lo tanto, será facilitar su tratamiento y mejorar su esperanza y calidad de vida.

Compartir la información clínica y genética, no obstante, entraña dilemas éticos y morales, y debe sortear también diferentes legislaciones a nivel de cada país, por lo que los investigadores han destacado también que serán especialmente cuidadosos con el tratamiento de los datos, que en todo caso deben contar con el consentimiento informado de los pacientes.

Jordi Cruz. Presidente de la asociación Española de HPN. Responsable de Formación e Investigación de FEDER y Miembro de la Junta Directiva.



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

Bajo el lema 'Enfermedades Raras sin Fronteras', este jueves 28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una efeméride impulsada desde 2008 por la Alianza Europea de Asociaciones de Pacientes con Enfermedades Raras (EURORDIS) con el objetivo de informar y concienciar a la sociedad sobre las enfermedades raras y la situación que deben afrontar los afectados y sus familiares.

Como explica EURORDIS, "las enfermedades raras constituyen un conjunto de patologías crónicas que amenazan la vida de los afectados; en su conjunto, las más de 6.000 enfermedades raras identificadas afectan a un total de 30 millones de europeos". "Sin embargo, y dada la baja prevalencia de cada enfermedad, el conocimiento sobre las mismas es escaso, su cuidado por lo general inadecuado y la investigación, muy limitada", advierte EURORDIS.

De ahí la importancia, tal y como destaca el lema 'Enfermedades Raras sin Fronteras', de "trabajar juntos, compartiendo conocimientos y recursos". "Un único país puede tener una cifra baja de afectados por una de estas enfermedades, por lo que sufrirá una falta de experiencia en su diagnóstico y tratamiento. Así, la colaboración coordinada, cooperación y apoyo mutuo son esenciales en esta área en la que los pacientes están dispersos, la experiencia es escasa y los recursos son limitados", resalta EURORDIS.

'Más frecuentes de lo que imaginas'

En nuestro país, la presente edición del Día Mundial también se celebrará bajo el lema 'Enfermedades Raras, más frecuentes de lo que imaginas', con el que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), miembro de Somos Pacientes, recuerda a la población que "no es raro tener una enfermedad poco frecuente, más o menos del 6% al 8% de la población mundial estaría afectada por una de estas enfermedades, una cifra que significa más de tres millones de españoles".

Concretamente, el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2013 constituye el eje de la Campaña que, ya desde el día 1 de febrero, FEDER ha venido desarrollando en colaboración con EURORDIS para llamar la atención sobre la falta de equidad e injusticias que sufren las familias de afectados en nuestro país.

Como explica FEDER, "la falta de información y el

desconocimiento social de estas enfermedades provoca situaciones tales como que la media de diagnóstico para estas patologías sean cinco años o que el 76% de las personas con estas enfermedades se sienta rechazado y discriminado".

13 propuestas prioritarias

Es más; dada la condición crónica de estas enfermedades, hasta un 85% de los pacientes requerirán tratamiento durante toda su vida. Una situación, por tanto, que conlleva un alto impacto sobre la economía familiar, ya de por sí generalmente caracterizada por una grave situación de empobrecimiento. Y es que tal y como lamenta FEDER, "se estima que el 30% del coste anual de estos medicamentos no está cubierto por la Seguridad Social, un dato que es sólo una media, ya que hay enfermedades en donde se llega a asumir el coste de hasta el 80% del gasto, como ocurre en la enfermedad de X-Frágil o Epidermolisis Bullosa, en las que el porcentaje de medicamentos no cubiertos por el Sistema Nacional de Salud (SNS) llega hasta el 64%".

A todo ello se aúna la actual crisis económica, que está afectando de manera ciertamente acusada a las personas con enfermedades raras, "que son quienes más apoyos necesitan", incide FEDER, que a su vez denuncia que "a lo largo de 2012, las reformas sanitarias han significado un importante retroceso en los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes".

Por todo ello, y en aras de revertir esta situación, las más de 230 asociaciones integradas en FEDER han consensado 13 propuestas prioritarias para su cumplimiento por los decisores políticos en el presente 2013, declarado por el Consejo de Ministros como 'Año Español de las Enfermedades Raras'. Para consultar el documento '13 propuestas para el 2013', [clica aquí](#).

Movimiento asociativo

Con motivo de esta efeméride, las asociaciones de pacientes de todo el país desarrollarán más de 120 actividades para informar y concienciar a la población sobre las enfermedades raras.

Fuente: Somos Pacientes



El Consorcio Sanitario de la ciudad de Igualada a petición de la asociación de pacientes afectados por Hemoglobinuria Paroxística Nocturna (HPN), organizó conjuntamente con la Fundació Doctor Robert de la Universitat Autònoma de Barcelona una jornada técnica sobre el conjunto de las Enfermedades Minoritarias con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Minoritarias, 28 de febrero, en donde se trataron temas como los medicamentos huérfanos, terapias avanzadas, avances en las oportunidades terapéuticas y en donde se realizaron sesiones de mesas redondas en paralelo en donde los profesionales de la salud pudieron poner en común sus experiencias en este ámbito. **¿Cuántos afectados por Enfermedades Minoritarias hay en la Unión Europea y España?** En Europa se ha fijado un límite epidemiológico para delimitar estas enfermedades hasta cinco casos por cada 10.000 habitantes (es decir 1 caso por cada 2.000 habitantes), esto representa hasta 250.000 casos o afectados por cada una de estas enfermedades en los 27 estados miembros de la Unión Europea. Por encima de este dato se considera que son enfermedades convencionales y que por tanto no necesitan de políticas y ayudas específicas. Actualmente, se estima que entre un 6 y un 8% de la población general puede estar afectada por cualquier de estas enfermedades. En la Unión Europea se considera que hay entre 30 y 35 millones de afectados (cantidad equivalente a la población conjunta de Holanda, Bélgica y Luxemburgo). En España se estima que los afectados superan los 3 millones. **¿Cuáles son los problemas más relevantes de este colectivo?** La invisibilidad y la falta de concienciación social y ciudadana que juntamente con el desconocimiento médico de muchas de estas enfermedades, comporta retrasos en el diagnóstico y en la prevención de estos trastornos. Hay que añadir la falta de alternativas terapéuticas satisfactorias y la falta de especialistas expertos así como de centros o unidades de referencia que puedan llevar a cabo un enfoque y un tratamiento integral y multidisciplinar de estos pacientes. De hecho, la experiencia de muchos afectados y padres con niños con enfermedades minoritarias, de base genética, indican que se encuentran delante de un duro camino que supone una lucha diaria contra la enfermedad y la discriminación que ésta comporta en todos los ámbitos. **¿Cuál es el papel de las asociaciones de pacientes de enfermedades minoritarias?** Los cambios legislativos introducidos en la Unión Europea tanto en las instituciones comunitarias como en los estados miembros, han sido gracias al liderazgo y a la lucha de muchas asociaciones a lo largo de

los años, que poco a poco han conseguido concienciar a los políticos, instituciones, profesionales, sector farmacéutico y otros agentes implicados en implementar políticas efectivas para la lucha contra estas enfermedades. Estos cambios han ayudado a que los colectivos se organicen, tanto a nivel regional como nacional y a nivel europeo. A nivel del Estado Español, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y a nivel Europeo EURORDIS (European Organisation for Rare Diseases). **¿Qué son los medicamentos huérfanos?** Actualmente se conocen actualmente las dificultades para desarrollar y comercializar medicamentos destinados a tratar cualquier de estas enfermedades y atendiendo a la "rareza", es decir el bajo número de afectados por cada una de ellas, sobretodo, si se compara con las enfermedades más prevalentes y más comunes. En estas condiciones de mercado no se puede asegurar un retorno de las inversiones que precisan el desarrollo de estos medicamentos denominados "huérfanos". Así pues, la falta de tratamientos es uno de los retos prioritarios en la agenda de la Unión Europea y de muchos otros estados miembros. El Reglamento de medicamentos huérfanos de la Unión Europea de 1999 crea el Comité de Medicamentos Huérfanos dentro de la Agencia Europea del Medicamento (Londres) con tal de impulsar la designación de medicamentos huérfanos y dar incentivos para su desarrollo y comercialización. Este Comité está compuesto por representantes de todos los países de la UE designados por las autoridades competentes en medicamentos y existen 3 miembros que representan la voz de los pacientes de ER. Actualmente y después de más de 9 años de funcionamiento el comité tiene una red de más de 500 expertos y hasta ahora se han designado más de 600 medicamentos huérfanos que están en fase de investigación, y de estos unos 50 han recibido la autorización de comercialización en la Unión Europea. El conjunto de industrias farmacéuticas y biotecnológicas europeas han demostrado un compromiso en desarrollar medicamentos innovadores para el tratamiento de estas enfermedades. También las empresas, y las industrias farmacéuticas españolas, y en particular la patronal del sector (FARMAINDUSTRIA) trabajan activamente en este campo y han expresado su compromiso en investigar y contribuir en la formación e información de estos tratamientos.



La Princesa de Asturias preside la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras en el Senado. Entre otras autoridades el presidente de la Asociación de Pacientes de HPN participó en el acto

El pasado día 8 de Marzo de 2013 la Princesa de Asturias ha presidido la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras en el Senado. El presidente de la Cámara Alta, Pío García-Escudero; la secretaria general de Sanidad y Consumo, Pilar Farjas y el presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Juan Carrión han sido algunas de las autoridades que han participado en la jornada. http://www.senado.es/web/actividadparlamentaria/actualidad/noticias/NoticiasDetalle/index.html?id=08_03_2013_FEDER



CUPÓN DE ADHESIÓN A LA ASOCIACIÓN HPN ESPAÑA

Apellidos Nombre D.N.I.:

Dirección Población

C.P. Provincia Telfs.

E.mail Web

6 € Cuota mensual

€ Aportación voluntaria mensual

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

_____-/_____-/_____-/_____

Fecha:

Firma:

En cumplimiento con lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, los datos personales que nos faciliten serán incorporados a un fichero de la Asociación HPN para las finalidades administrativas y envío de información acerca de novedades científicas, actividades, congresos o reuniones relacionadas con el mundo de la salud y la sanidad, estudios y servicios del sector médico-farmacéutico. Los datos que se le solicitan resultan necesarios, de manera que de no facilitarlos no será posible la prestación del servicio requerido, en este sentido, usted consiente expresamente la recogida y el tratamiento de los mismos para la citada finalidad. En cualquier momento, podrá ejercer los derechos de oposición, acceso, rectificación, y cancelación dirigiéndose a la Asociación HPN: C/ Sant Carles nº 31, 2º 4ª. 08700 Igualada (Barcelona), Telfs: 93.804.09.59 - 617080.198. Email: info@hpne.org

Remitir a la siguiente dirección: ASOCIACIÓN HPN
C/ Sant Carles nº 31, 2º 4ª.
08700 IGUALADA (Barcelona)

CIF: G-65.052.029
Nº de Registro Nacional: 591.920
Telfs. 617 080 198 - 93 804 09 59

