La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia y la Real Fundación Victoria Eugenia han organizado la jornada "Terapia génica en hemofilia: estado del arte y perspectivas de futuro"

Hematólogos proponen el riesgo compartido para financiar la terapia génica en hemofilia

- **Apuestan también por el establecimiento de un "techo de gasto" por parte del Ministerio de Sanidad para garantizar la sostenibilidad del Sistema Nacional de Salud**

- **Los estudios en fase III con terapia génica demuestran que el paciente deja de sangrar y de consumir profilaxis, lo que supone una mejora radical de su calidad de vida y un importante ahorro para el sistema**

- **Con una sola infusión, la terapia génica proporciona una cura funcional de la hemofilia A durante, al menos, cuatro años**

Madrid, 21 de abril de 2022. La terapia génica permitirá la curación de los pacientes con hemofilia, si bien un factor limitante para su aplicación podría ser su financiación dentro del Sistema Nacional de Salud, debido a su previsible alto coste. En este sentido, los hematólogos han propuesto la fórmula de riesgo compartido para afrontar la inversión en esta modalidad terapéutica que, según confían tanto médicos como pacientes, conseguirá la curación de la hemofilia.

Esta ha sido una de las conclusiones de los expertos que han participado en la Jornada "Terapia génica en hemofilia: estado del arte y perspectivas de futuro", organizada por la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH) y la Real Fundación Victoria Eugenia (RFVE), en el marco del Día Mundial de la Hemofilia. El moderador del encuentro ha sido Víctor Jiménez Yuste, vicepresidente 2º de la SEHH.

La terapia génica es un tratamiento transformador que describe la técnica de utilizar material genético para tratar o curar una enfermedad. Consiste en la introducción de material genético exógeno, fundamentalmente ADN, pero también ARN, en una célula diana del organismo para tratar, prevenir o curar una enfermedad. En la actualidad, ya se ha aprobado el uso de varios agentes para diversas patologías, y en breve estará disponible esta técnica para las personas con hemofilia.

Ramón García Sanz, presidente de la SEHH, ha comentado que "la hemofilia es una de las principales señas de identidad de la Hematología, porque conjuga, por una parte, la clínica y el laboratorio, y, por otra, el diagnóstico y el cuidado directo del

paciente". Se trata de una enfermedad que ha conseguido grandes avances no solo en el ámbito de la Hematología, sino también en el conjunto de la Medicina".

"La hemofilia es el prototipo de enfermedad hereditaria que nos ha permitido conocer, en general, el código genético de los humanos. Y probablemente sea la primera enfermedad que se va a curar con un tratamiento esencialmente genético".

Un método terapéutico curativo

Por su parte, Joan Carles Reverter Calatayud, presidente de la SETH, ha reconocido que la actual situación de la Medicina en relación con la hemofilia es "muy ilusionante". "Dentro del mundo cambiante del tratamiento de la hemofilia de los últimos años, la terapia génica parece que podrá ser accesible para nuestros pacientes. Cumple uno de los deseos terapéuticos más elevados, que es la curación. En el caso de las enfermedades monogénicas (debidas a mutaciones en un solo gen), como la hemofilia, podría suponer, por fin, la consolidación de un método terapéutico curativo".

David Silva Gómez, presidente de la RFVE, se ha referido a los beneficios que supone "tejer alianzas" entre las entidades con el objetivo de "concienciar y sensibilizar sobre una problemática en principio minoritaria, como es la hemofilia, pero que genera un gran impacto en la vida de los pacientes y de sus familias".

Ramiro Núñez Vázquez, del Hospital Universitario Virgen del Rocío de Sevilla, ha analizado el estado actual de las investigaciones. "Sin duda, las enfermedades hereditarias monogénicas son las principales candidatas a esta estrategia terapéutica". Algunos ejemplos son la distrofia retiniana, la atrofia muscular espinal, la betatalasemia o la hemofilia.

"Realmente, la hemofilia es una candidata ideal para la terapia génica. Por un lado, porque es una enfermedad monogénica, y también porque no necesita una corrección absoluta, sino que pequeñas variaciones en los niveles de factor consiguen los efectos terapéuticos deseables".

Técnicas de edición génica

A continuación, María Teresa Álvarez Román, del Hospital Universitario La Paz-IdiPAZ de Madrid, ha hablado de las perspectivas de futuro. "La terapia génica ofrece la posibilidad de transformar la vida de los pacientes con hemofilia, con una sola infusión que permite una cura funcional de la enfermedad y, posiblemente, la curación total con técnicas de edición génica".

Esta especialista ha comentado que se requieren protocolos para el adecuado manejo de las toxicidades o para afrontar la pérdida de respuesta. "La complejidad y las posibles complicaciones de la administración de la terapia génica conlleva la responsabilidad de los profesionales de la salud de garantizar la prescripción, la administración y el seguimiento de estos tratamientos".

En este sentido, ha explicado el modelo 'Hub and Spoke', que consiste en ofrecer a los pacientes la oportunidad de recibir terapia génica independientemente de su ubicación o experiencia, para obtener el mejor resultado posible.

Los pacientes piden acceso a la terapia
La voz de los pacientes ha estado representada por Daniel Aníbal García Diego, presidente de la Federación Española de Hemofilia (Fedhemo). En su intervención, ha hecho un recorrido por los últimos 40 años de avances terapéuticos, que ha considerado "una travesía", hasta llegar "a la tierra prometida", que podría ser la curación de la hemofilia gracias a la terapia génica.

Daniel Aníbal García ha mostrado su preocupación por "la gestión de las expectativas de los pacientes, ya que después de 40 años de esperar la terapia génica, muchos afectados no podrán beneficiarse". "Tal vez la terapia génica no pueda cubrir todas nuestras expectativas, porque todos esperamos la curación funcional de la enfermedad".

En este sentido, ha solicitado "un acceso efectivo a las terapias innovadoras", para lo cual es necesario ajustar el precio y conseguir la cobertura de las terapias por parte de las Administraciones públicas. "Es necesario cambiar el modelo de financiación de nuestro país, debemos dejar de pensar en el producto y centrarnos en el servicio a los pacientes".

"Sabemos que el coste de la terapia del paciente con hemofilia A y B es muy elevado, pero no debemos pensar solo en cuánto cuestan el tratamiento y el producto, sino en el suministro". "Yo pagaría en función de los años libres de sangrado", ha añadido.

Financiación del sistema público
En el debate de la financiación por parte del Sistema Nacional de Salud de la terapia génica, Ramiro Núñez Vázquez se ha mostrado partidario de "buscar fórmulas que permitan abordar una inversión inicial y valorar la posibilidad de recurrir a la fórmula del riesgo compartido". "Debemos desterrar el cortoplacismo y pensar que, al menos en hemofilia A, los beneficios de la terapia génica se mantienen durante cuatro años, y, probablemente, durante más tiempo en el caso de la hemofilia B. También se debe tener en cuenta el ahorro en profilaxis que se va a producir gracias a la aplicación de la terapia génica".

En este sentido, Víctor Jiménez Yuste ha recordado que el tratamiento actual de la hemofilia "ya es caro". "Los estudios en fase III con terapia génica, independientemente de la toxicidad y de la durabilidad en el tiempo, apuntan que el paciente deja de sangrar y deja de consumir medicación. De entrada, estos dos aspectos ya suponen un ahorro de recursos y una mejora radical de la calidad de vida".

En concreto, Ramón García Sanz se ha referido a la talasemia, cuyo tratamiento podría ascender a 2,5 millones de euros por persona, y ha planteado un tipo de pago que también se podría aplicar en el caso de los pacientes con hemofilia, que sería no un pago por resultados, sino un pago por riesgo compartido. Si el tratamiento no tiene la eficacia esperada en determinado tiempo, la compañía farmacéutica se hace cargo de ese gasto. Esta misma fórmula es la que se emplea para la financiación del tratamiento con células CAR-T.

“El pago por resultados es un sistema bastante complicado, porque conllevaría que otros tratamientos que actualmente son muy baratos se convirtieran en muy costosos”, ha dicho el presidente de la SEHH, quien se ha mostrado partidario de un sistema de financiación de riesgo compartido, con el establecimiento de un ‘techo de gasto’ por parte del Ministerio de Sanidad para garantizar la planificación y la sostenibilidad del sistema.

En el debate, Joan Carles Reverter ha hablado del papel de comunicación que deben desempeñar las sociedades científicas para dar a conocer la situación de los pacientes con hemofilia ante las autoridades sanitarias. Así, ha anunciado la próxima presentación en el Congreso de los Diputados de un documento sobre la terapia génica.

La incidencia de la hemofilia A y B

La hemofilia es una enfermedad rara y hereditaria que afecta a 1 de cada 5.000 varones vivos en el caso de la hemofilia A, y 1 de cada 30.000 en el caso de la B. Se estima que en España hay alrededor 3.000 personas diagnosticadas de esta enfermedad.

La hemofilia se produce por el déficit de una proteína clave en el proceso de coagulación, FVIII en la hemofilia A y FIX en la B. Esta carencia conlleva un riesgo importante de sangrado, que se correlaciona con los niveles plasmáticos del factor deficitario. Hasta un 80% de los sangrados se producen a nivel articular y muscular, y producen una gran discapacidad. Otras hemorragias frecuentes en pacientes sin tratamiento profiláctico son las hemorragias intracraneales o retroperitoneales.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos y las terapias celulares. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 62 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 3.000 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Sobre la Real Fundación Victoria Eugenia (RFVE)
La RFVE es una entidad sin ánimo de lucro de carácter benéfico asistencial y científico de carácter particular y privado, constituida el 14 de febrero de 1989. Su finalidad es proteger la salud y remediar aquellas situaciones precarias de las personas con hemofilia u otras coagulopatías congénitas, y sus familiares.

Los objetivos de la RFVE son promover la investigación, dotar de becas de investigación, promocionar cursos, congresos, seminarios, mesas redondas y conferencias relacionadas con las coagulopatías congénitas. Del mismo modo promueve la edición de publicaciones y la creación de fondos documentales, preparando campañas de sensibilización que favorezcan la inserción social y la rehabilitación psíquica de los afectados por coagulopatías congénitas o enfermedades asociadas.

Sobre la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH)
La Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH) es una sociedad científica que tiene por objeto agrupar a profesionales de la salud e investigadores que trabajan en el campo de la trombosis y hemostasia, así como su diagnóstico, tratamiento y profilaxis. Es una sociedad de carácter multidisciplinar sin ánimo de lucro que promueve la investigación sobre estos temas, así como la participación y comunicación entre sus miembros. Nuestra pretensión es conseguir un progreso en las siguientes facetas de la patología trombótica y de la hemostasia: etiopatogenia, prevención, diagnóstico y tratamiento.

La SETH organiza habitualmente cursos, conferencias, reuniones, así como diferentes actividades para conseguir su principal objetivo y seguir avanzando en un mayor conocimiento científico de las enfermedades relacionadas con la especialidad. Además, promueve el trabajo cooperativo entre sus socios a través de Grupos de Trabajo para así avanzar en el conocimiento desde una visión multidisciplinar. La sociedad cuenta con más de 700 profesionales de reconocido prestigio en este campo a nivel nacional e internacional, que tienen como objetivo sensibilizar a la población y dotar de más información sobre las enfermedades trombóticas y hemostásicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco (SEHH): 667 675 476 // jorge.sanchez@sehh.es
Marta Jiménez (SETH): 630 89 33 45 // comunicacion@seth.es