

El Grupo de Eritropatología (GEE), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha impartido su curso “Avances en Hematología”

La terapia génica busca superar la insuficiencia medular sin aumentar el riesgo de tumores

- Cinco de seis pacientes con anemia de Fanconi han tenido un seguimiento de más de seis meses y uno cuenta con más del 50% de los genes corregidos, según un estudio
- También hay estudios y ensayos de terapia génica en marcha en otras anemias raras o ultrarraras, como la anemia hemolítica en adultos con déficit de la enzima piruvato cinasa (PK)
- Una molécula oral que incrementa los niveles de hemoglobina muestra resultados prometedores frente a la anemia hemolítica en adultos con déficit de PK y las talasemias
- El bloque de patología de la hemoglobina ha abordado, por primera vez, el interés clínico, clasificación y abordaje de la carboxihemoglobina y metahemoglobina, dos tipos peculiares de hemoglobina
- La púrpura trombótica trombocitopénica y el síndrome urémico hemolítico son las formas más importantes de microangiopatía trombótica que, sin el tratamiento adecuado, se asocian a una elevada morbimortalidad

Madrid, 9 de junio de 2022. El Grupo Español de Eritropatología (GEE), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha celebrado una nueva edición de su curso “Avances en Hematología”, cuyo programa se ha organizado en cuatro grandes bloques temáticos: patología de la hemoglobina (proteína de los glóbulos rojos que lleva oxígeno de los pulmones al resto del cuerpo), avances en el conocimiento de la púrpura trombótica trombocitopénica (PTT), aspectos actuales de la hemoglobinuria paroxística nocturna (HPN) y post *American Society of Hematology (ASH)* en Eritropatología.

Dentro del primer bloque, ha destacado especialmente la anemia de Fanconi, una enfermedad genética caracterizada por insuficiencia medular y predisposición al cáncer. El trasplante de médula ósea es el único tratamiento curativo, pero “no todos los pacientes cuentan con un donante idéntico”, explica Ana Villegas Martínez, presidenta del GEE y coordinadora del curso junto con Fernando Ataúlfo Fernández González, del Hospital Clínico San Carlos. Además, quienes sí cuentan con un

donante “suelen presentar problemas relacionados con la terapia pre-trasplante, así como un mayor riesgo de padecer tumores en edades muy tempranas de la vida”, añade.

La terapia génica se ha convertido en una plataforma para el desarrollo de tratamientos que consigan “superar el fracaso medular sin aumentar el riesgo de tumores, consiguiendo el injerto de células progenitoras hematopoyéticas corregidas en ausencia de efectos adversos”, apunta la experta. En este sentido, Julián Sevilla Navarro, del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús (Madrid), ha presentado los resultados de un estudio en el que seis pacientes con anemia de Fanconi han recibido terapia génica con un vector lentiviral desarrollado en el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT). “Cinco de estos pacientes han tenido un seguimiento de más de seis meses y uno cuenta con más del 50% de los genes corregidos”, explica. Aunque el seguimiento es todavía corto, los resultados “son prometedores y abren un camino para otros proyectos a largo plazo”.

También hay estudios y ensayos de terapia génica en marcha en otras anemias raras o ultrarraras, como la anemia hemolítica (consecuencia de la destrucción prematura de los glóbulos rojos en el interior de la circulación sanguínea) en adultos con déficit de la enzima piruvato cinasa (PK). “Se presentaron los datos del ensayo fase I RP-L301-0119, en el que se pretende incluir a seis paciente adultos y pediátricos”, afirma la doctora Villegas. También en esta enfermedad se han expuesto los ensayos de extensión ACTIVATE y ACTIVATE T con mitapivat, una molécula oral que incrementa los niveles de hemoglobina. Los resultados de ambas investigaciones “han permitido la aprobación de este medicamento por parte de la FDA estadounidense”.

Mitapivat también se está ensayando en el tratamiento de la talasemia, un trastorno sanguíneo hereditario caracterizado por una disminución o ausencia de cadenas de globina (proteína de los glóbulos rojos que forma parte de la hemoglobina), que afecta a millones de personas en todo el mundo, aunque en España apenas se ven las formas más graves. El ensayo multicéntrico fase III con mitapivat “comenzará pronto y en él participarán los hospitales españoles La Paz, Virgen de la Arrixaca, Vall d’Hebron y Virgen del Rocío”, según la experta. Además, en nuestro país se sigue a la espera de que las autoridades sanitarias aprueben luspatercept para tratar la anemia de la beta talasemia mayor o dependiente de transfusiones. “Ahora se accede a esta innovación mediante su uso compasivo, a pesar de haber demostrado, en un número sustancial de pacientes, un ahorro de hasta 8 unidades de concentrado de hematíes por paciente a los 6 meses de tratamiento”.

Hemoglobinas peculiares y drepanocitosis

El bloque de patología de la hemoglobina ha abordado, por primera vez, el interés clínico, clasificación y abordaje de la carboxihemoglobina y metahemoglobina, dos tipos peculiares de hemoglobina, y se ha cerrado con el diagnóstico prenatal y nuevos tratamientos de la enfermedad de células falciformes (o drepanocitosis), una patología que hace que los glóbulos rojos tengan forma de hoz en vez de circular, obstruyendo vasos sanguíneos de tamaño reducido y generando dolor y lesiones en

los órganos a largo plazo. También se ha presentado y valorado la Guía de Enfermedad de Células Falciformes, elaborada por el GEE.

Otro de los grandes bloques temáticos del curso “Avances en Hematología” ha estado protagonizado por la HPN, una enfermedad rara en la que los glóbulos rojos se descomponen debido a un defecto en su membrana que da lugar a una anemia hemolítica aguda o crónica. “Los avances en torno a esta enfermedad están revolucionando su futuro terapéutico con la incorporación de nuevos agentes inhibidores del complemento”, explica la doctora Villegas. “Se están ensayando nuevos medicamentos anti C5 e inhibidores de la fracción C3, con el objetivo último de lograr una mayor eficacia, una buena tolerancia y una administración más cómoda y espaciada”.

Otro bloque temático destacado ha sido el dedicado a las microangiopatías tromboticas (MAT), un grupo de entidades que se caracterizan por presentar una anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia (plaquetas bajas) y afectación de órganos de intensidad variable. La PTT y el síndrome urémico hemolítico (SUH) son las formas más importantes de MAT que, sin el tratamiento adecuado, se asocian a una elevada morbimortalidad. “En los últimos años se han producido avances notables en el conocimiento de la fisiopatología de las MAT”, afirma la experta. En el ámbito de la PTT, “se han mostrado los resultados de los ensayos TITAN (fase II) y HERCULES (fase III) en el tratamiento de los episodios agudos y se han aportado una serie de definiciones y criterios necesarios para la programación del tratamiento”, concluye.

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 63 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.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco

Móvil: 667 675 476

E-mail: jorge.sanchez@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Móvil: 620 534 620

E-mail: alba.corrada@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98

Web: www.sehh.es

Twitter: [@sehh_es](https://twitter.com/sehh_es)

IG: [@sehh_es](https://www.instagram.com/sehh_es)

Canal YouTube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/