



GRUPO CAHT
GRUPO COOPERATIVO ARGENTINO
DE HEMOSTASIA Y TROMBOSIS



Hemofilia

TIPS DE INFORMACIÓN PARA PACIENTES

AVANCES TERAPÉUTICOS EN HEMOFILIA EN LA ÚLTIMA DÉCADA



Persiguiendo el objetivo terapéutico de lograr la hemostasia, la aparición de nuevas terapias en hemofilia, han resultado en un progreso sin precedentes. Un anticuerpo biespecífico que imita la función del Factor VIII, ha revolucionado el tratamiento de la hemofilia A (HA) en la última década. Este medicamento ahora está aprobado para uso pediátrico y adulto, y permite lograr profilaxis y eficacia a largo plazo, incluso en pacientes que han desarrollado inhibidores contra el Factor de reemplazo en la terapia estándar. En Febrero de 2023 se aprobó en los EE.UU. una nueva proteína de fusión que representa una nueva opción para el tratamiento de la HA severa. Otra opción innovadora es un pequeño ARN de interferencia que resulta en una terapia efectiva tanto en la deficiencia de Factor VIII como de IX, incluso en pacientes con inhibidores. En 2022, ha sido aprobada para uso condicional en pacientes con HA en la UE; y ahora está aprobada en los EE.UU. y la UE para la HB la primera generación de terapias génicas, que proveen la secuencia codificante para el Factor faltante a través de un virus adenoasociado (AAV) como vector. Se necesitan resultados a más largo plazo para arrojar luz sobre las principales limitaciones, incluida la expresión del vector a lo largo del tiempo, la imposibilidad de reinfusión y el riesgo de hepatotoxicidad y genotoxicidad. Para eludir estas limitaciones, los datos de un estudio reciente han sugerido que las células madre hematopoyéticas podrían ser una fuente potencial de terapia génica en HA, se busca caracterizar la capacidad de estas células y su progenie celular para producir Factor VIII e identificar candidatos óptimos para terapia génica en HA entre linajes sanguíneos maduros. Este estudio, y otros que se llevan adelante, resultan de gran interés para hematólogos e investigadores que se esfuerzan por avanzar en el conocimiento y los tratamientos permanentes para los pacientes con HA.

Desarrollado por el grupo de sangrado.

Bibliografía:

Editorial: Haemophilia-unparalleled progress but inadequate access. *Lancet Haematol* 2023; 10(4): e235.

Elnaggar M y col. CD14+/CD31+ monocytes expanded by UM171 correct hemophilia A in zebrafish upon lentiviral gene transfer of factor VIII. *Blood Adv* 2023; 7(5): 697-711.