

ASHUA

En Febrero del 2012, decidimos crear la asociación de pacientes con Síndrome Hemolítico Urémico Atípico para ofrecer toda la información, apoyo y ayuda posibles a los pacientes con esta enfermedad. Y también para que la gente sepa que existe este síndrome.

No sólo los pacientes y sus familias sino también la administración y, sobre todo, la comunidad médica. Porque además de ser una enfermedad ultra rara, es decir, muy poco frecuente, el SHUa

también es una enfermedad crónica, progresiva y con consecuencias muy graves que incluso pueden llegar a causar la muerte.

Y porque en estos casos es vital hacer un diagnóstico precoz y preciso e iniciar cuanto antes un tratamiento adecuado, en 48h los daños, la pérdida puede ser irreparable.

En la web www.ashua.es encontrarán información sobre la enfermedad, y pueden contactar con nosotros y hacernos llegar cualquier duda o consulta.

Es vital hacer un diagnóstico precoz y preciso e iniciar cuanto antes un tratamiento adecuado o la pérdida puede ser irreparable.



INTRODUCCIÓN

El Síndrome Hemolítico Urémico Atípico es una enfermedad ultra-rara, es decir, muy poco frecuente, en España hay sólo unos 150 enfermos, entre niños y adultos. Pero también es una enfermedad muy grave, progresiva y que puede llegar a causar la muerte si no se diagnostica y trata a tiempo. Se llama Hemolítico porque afecta a la sangre, Urémico porque afecta a los riñones y Atípico porque tiene origen genético.

La principal consecuencia es un riesgo constante de trombos en cualquier órgano, sobre

todo los riñones pero también en el hígado, los pulmones o el cerebro. Más de la mitad de los pacientes necesita diálisis o un trasplante de riñón, o muere durante el siguiente año al diagnóstico. Desde hace un par de años hay un medicamento, el Eculizumab, que controla la activación descontrolada del Sistema del Complemento, causante de los trombos, evitando las graves consecuencias del SHUa, de modo que el paciente pueda volver a la misma vida que antes de sufrir esta enfermedad ultra-rara.

Desde hace un par de años hay un tratamiento eficaz para el SHUa, un medicamento llamado Eculizumab que frena el avance de la enfermedad y que elimina el riesgo constante de trombos y por tanto las graves consecuencias del síndrome. Antes los pacientes se morían, necesitaban diálisis o un trasplante de riñón, pero ahora, con este tratamiento, pueden llevar la misma vida que antes del diagnóstico.

LO MÁS RELEVANTE

Un diagnóstico precoz y preciso e iniciar cuanto antes el tratamiento adecuado, para ello, es muy importante:

- **Fomentar el conocimiento del SHUa a todos los niveles:** administración, médicos, investigadores, pacientes y población general. Es una enfermedad tan poco frecuente y ultra-rara que aún queda mucho por hacer en este sentido.
- **Garantizar el acceso equitativo y rápido de todos los pacientes al tratamiento efectivo, porque al ser una enfermedad potencialmente mortal, cada día cuenta.**



IX jornada anual de la AIRG España

16 de Noviembre de 2013
Asociación para la Información y la
Investigación de las Enfermedades
Renales Genéticas.
(Jornada para pacientes, familiares y amigos)

Lugar: Auditorio Novartis: Gran Vía
Corts Catalanes, 764, 08013 Barcelona
Inscripciones en: info@airg-e.org --
airg@airg-e.org



LA ASOCIACIÓN

¿Por qué decidieron crear la asociación? ¿De dónde partió la iniciativa?

Decidimos crear la asociación por la **necesidad de saber más** sobre una enfermedad que es muy poco frecuente y muy compleja, y que si no se diagnostica y trata a tiempo puede causar la muerte.

Queremos compartir experiencias y ofrecer toda la ayuda y asesoramiento posible a los pacientes y sus familias para mejorar su calidad de vida. Nuestra web es www.ashua.es

En nuestro caso, la decisión surgió de una experiencia personal, concretamente de nuestro hijo pequeño, que tiene esta enfermedad. Pensamos que a partir de esta experiencia personal adquirida desde hace ya más de 6 años, podríamos ayudar a otras personas y familias que se encuentran con esta misma enfermedad.

Nuestra prioridad es evitar la pérdida de órganos, e incluso de las personas. Mejorar la salud y la calidad de vida de los pacientes.

Decidimos crear la asociación por la necesidad de saber más sobre una enfermedad que es muy poco frecuente y muy compleja.

¿Desde cuándo está en funcionamiento?

La asociación de pacientes afectados por el Síndrome Hemolítico Urémico Atípico **se puso en marcha en Febrero de 2012**.

La sede está en Valencia, pero cualquier paciente puede contactar con nosotros mediante nuestra web www.ashua.es. De hecho, el objetivo es llegar a cuantos más pacientes mejor.

Y no sólo a pacientes, queremos llegar a todo el mundo para que el SHUa sea una enfermedad conocida tanto por autoridades sanitarias, médicos como por la población general.

¿Cuántos miembros la integran actualmente?

Hace muy poco que hemos puesto en marcha la asociación. Ahora mismo colaboran directamente con la asociación un total de 20 personas, pero la verdad es que **estamos en contacto con otras asociaciones** de fuera de España y con otras entidades, como AIRG, FEDERG y la Federación Nacional ALCER, **porque creemos que en este ámbito es fundamental trabajar en equipo**.

Además, **vamos a poner en marcha la primera asociación de pacientes con SHUa de Europa**, en colaboración con las asociaciones de países como Francia, Italia, Bélgica, Reino Unido o Rusia, por ejemplo, lo que seremos más fuertes y podremos llegar a más pacientes.

¿Cuáles son sus principales objetivos?

Nuestra prioridad es evitar la pérdida de órganos, e incluso de las personas. Mejorar la salud y la calidad de vida de los pacientes.

Desde la asociación ofrecemos toda la información, ayuda y consejo que puedan necesitar. Además, queremos que el SHUa sea una enfermedad tan conocida como cualquier otra, y por todo el mundo, por las autoridades sanitarias, por los médicos, los propios pacientes y la sociedad.

Esto es crucial para conseguir un diagnóstico precoz y preciso y aplicar cuanto antes el tratamiento adecuado.

El SHUa es una enfermedad que puede ser mortal, pero si conseguimos estas dos cosas, se puede controlar.



**¿Cuáles son las principales reivindicaciones de la asociación?
¿Cuáles son las principales carencias en la atención de esta enfermedad?**

Lo más importante es garantizar la mejor atención posible a las personas que tienen esta enfermedad, porque si no se diagnostica a tiempo y no se recibe el tratamiento adecuado cuanto antes puede causar la muerte.

Nuestra prioridad es que todo el mundo conozca esta enfermedad, concienciar a todo el mundo de que para los pacientes con SHUa es vital la urgencia en el diagnóstico y el inicio de un tratamiento adecuado lo antes posible. Porque de este modo el SHUa dejará de ser mortal pasando a convertirse en una enfermedad que puede controlarse perfectamente.

¿Tienen relación con otras asociaciones de pacientes de otros países?

Por supuesto. **Estamos en contacto permanente con otras asociaciones de pacientes de otros países**, de Europa, Estados Unidos, Sudamérica,...

Dentro de poco vamos a crear la primera alianza europea de pacientes con SHUa, con las asociaciones de países como Francia, Italia, Bélgica, Reino Unido y Rusia, además de España. Esto es fundamental, sobre todo en enfermedades como el SHUa, porque somos muy pocos pacientes y los retos a conseguir son muchos, como dar a conocer la patología, conseguir que se diagnostique de forma precoz en todos los pacientes y que todos ellos tengan el tratamiento adecuado.

LA ENFERMEDAD

**¿En qué consiste esta enfermedad?
¿Qué es el SHUa?**

Este síndrome es una enfermedad ultra-rara, es decir, muy poco frecuente, crónica y potencialmente mortal causada por una mutación genética. Se llama **hemolítico porque afecta a la sangre, urémico porque afecta a los riñones y atípico porque tiene origen genético**. En España hay unas 150 personas diagnosticadas, tanto niños como adultos. Puede causar trombos en cualquier órgano, desde los riñones hasta el cerebro, el corazón o los pulmones si no se diagnostica a tiempo y el paciente no recibe el tratamiento adecuado. Por suerte, **desde hace dos años hay un medicamento, Eculizumab, que permite controlar la enfermedad y evitar sus graves consecuencias**. Antes los pacientes se morían, pero con este medicamento pueden llevar la misma vida que antes del diagnóstico.

¿Cuáles son sus principales síntomas y consecuencias?

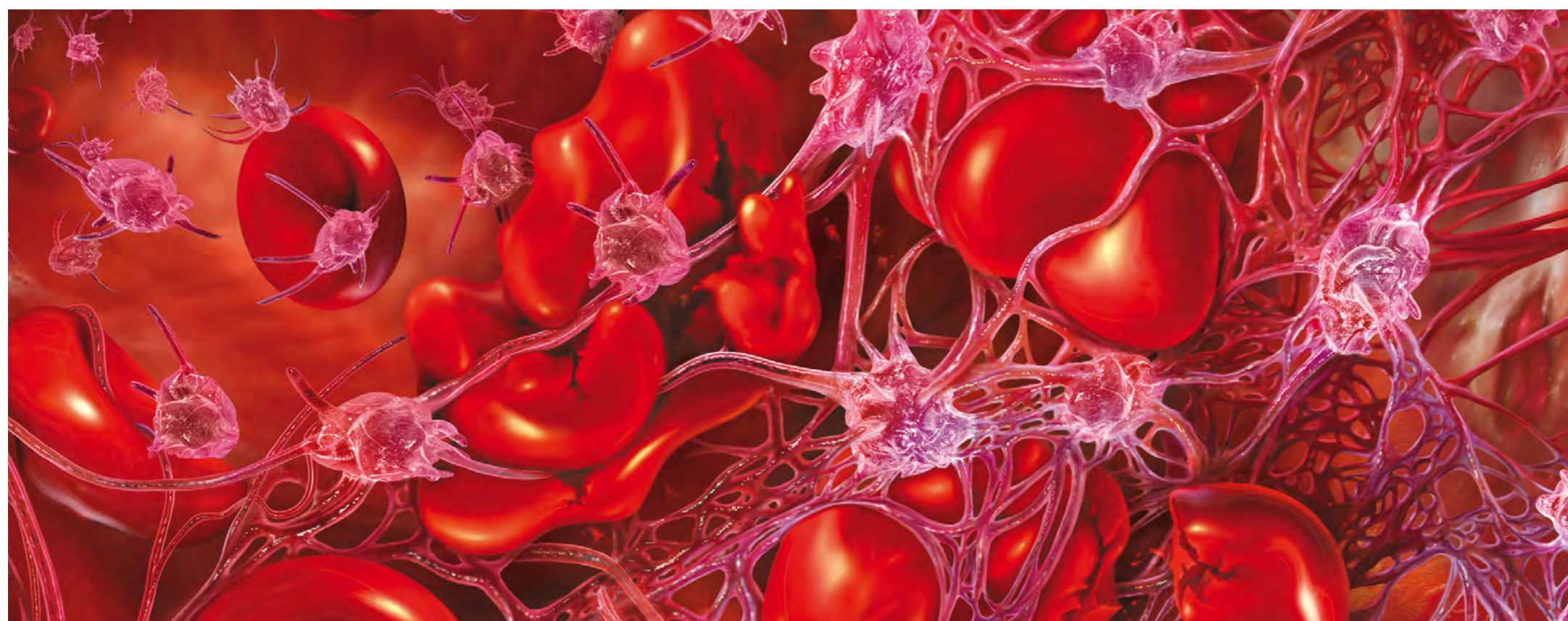
Los principales síntomas de esta enfermedad son fiebre, vómitos, diarrea, hinchazón, debilidad,...

La principal consecuencia es un riesgo permanente de trombos que afectan sobre todo a los riñones, pero también al hígado, el cerebro, el corazón o los pulmones, pudiendo causar la muerte del paciente. Por ello es tan importante, tan **vital diagnosticarla y empezar el tratamiento cuanto antes**. Sólo así podemos evitar las consecuencias irreparables para el paciente.

¿Cuánto se tarda en diagnosticar esta enfermedad?

Cada vez se diagnostica más temprano, pero aún hay pacientes que tardan meses e incluso años. Esto es muy serio, porque el SHUa puede ser mortal si no se trata a tiempo. De hecho, la mitad de los pacientes muere o tiene complicaciones tan graves como la diálisis en el primer año tras el diagnóstico sin el tratamiento adecuado. Es por ello que **uno de los principales objetivos de la asociación es concienciar e informar a los médicos y también a la administración, a los investigadores y a la sociedad en general**.

El SHUa es una enfermedad ultra-rara, crónica y potencialmente mortal causada por una mutación genética. Se llama hemolítico porque afecta a la sangre, urémico porque afecta a los riñones y atípico porque tiene origen genético.



¿Cuántos pacientes hay en España afectados por esta enfermedad?

Se calcula que en España hay unas 150 personas diagnosticadas, tanto niños como adultos, porque el SHUa puede aparecer a cualquier edad.

El problema es que muchos pacientes están sin diagnosticar, lo que pone en peligro su vida. Esto es algo que queremos cambiar desde la asociación, haciendo todo lo que esté en nuestra mano para conseguir que el SHUa sea una enfermedad conocida: por las autoridades sanitarias, los médicos, los pacientes y la población en general.

Sólo así conseguiremos un diagnóstico precoz y preciso y un tratamiento a tiempo, porque en el SHUa cada día cuenta.

Si SHUa pasa a ser una enfermedad conocida conseguiremos un diagnóstico precoz y preciso y un tratamiento a tiempo, porque en el SHUa cada día cuenta.

¿Todos los pacientes llegan a desarrollar la enfermedad?

No. **Hay personas que tienen una mutación genética pero que nunca llegan a desarrollar el SHUa.** Hay casos de padres que no llegan a desarrollarla nunca, pero sus hijos sí. Y al revés. Se sabe que además del factor puramente genético también intervienen otros factores ambientales, que aún se están estudiando. Eso sí, no es nece-

sario un estudio genético para detectar el SHUa, pero sí para un correcto tratamiento, así como para conocer el posible alcance del SHUa en la familia.

Hay personas que tienen una mutación genética pero que nunca llegan a desarrollar el SHUa.

¿Cómo afecta a la vida diaria del paciente?

Sin el tratamiento adecuado, la enfermedad causa fallos en el riñón y riesgo de trombos en cualquier órgano del cuerpo, con lo que puede llegar a ser mortal y con lo que afecta muy seriamente a la calidad de vida del paciente.

Con el tratamiento adecuado, que lo hay y es un medicamento llamado Eculizumab, la enfermedad puede controlarse y deja de ser mortal, se elimina el riesgo de trombos y el paciente puede llevar una vida prácticamente normal, lo único que tiene que hacer es ir dos veces al mes al hospital para medicarse.

¿Por qué es una enfermedad tan poco conocida?

Porque es muy poco frecuente, ultra-rara. En España calculamos que la tienen unas 150 personas, entre niños y adultos.

Precisamente éste es uno de los objetivos de la asociación: aumentar el conocimiento de la enfer-

medad, conseguir que sea tan conocida como cualquier otra patología a todos los niveles, entre los médicos, los responsables de la administración, los propios pacientes y la población general.

Cuanto más se conozca, mejor se diagnosticará y mejor se tratará y menos pacientes morirán a causa del SHUa.

Con el tratamiento adecuado la enfermedad puede controlarse y deja de ser mortal, se elimina el riesgo de trombos y el paciente puede llevar una vida prácticamente normal.

¿Deberían hacerse tests genéticos los familiares de pacientes con SHUa?

No son una prueba absolutamente necesaria para diagnosticar el SHUa, pero sí que son necesarios para aplicar el tratamiento correcto, así como para conocer su origen en la familia, y por tanto prevenir a otras personas de futuros debuts de la enfermedad.

Hay pacientes que tienen una mutación genética conocida, y otros que sin embargo aún no se conoce. Y hay pacientes con la mutación genética que nunca llegarán a desarrollar la enfermedad.

Además, el SHUa es la patología donde aparte del factor genético también intervienen otros factores de tipo ambiental que todavía se están estudiando.

EL TRATAMIENTO

¿Cuál es el tratamiento para esta enfermedad?

Actualmente el mejor tratamiento, el que ha demostrado ser más efectivo, es un medicamento: el **Eculizumab**.

Es el único que por el momento ha demostrado ser capaz de frenar el avance del SHUa, evitando el riesgo constante de trombos y evitando las graves consecuencias de la enfermedad.

De hecho, antes de tener este medicamento, la mitad de los pacientes moría al año siguiente al diagnóstico. Eso sí, siempre que se diagnostique a tiempo y el tratamiento se inicie cuanto antes. Si es así, con este tratamiento el paciente puede llevar una vida normal, exactamente igual que antes del diagnóstico.

¿Qué supuso la aparición de un medicamento como Eculizumab?

La aparición de un medicamento como Eculizumab ha representado un cambio impresionante. Incluso **muchos médicos dicen que este fármaco ha cambiado la historia natural de la enfermedad.**

Para los pacientes con SHUa ha supuesto pasar de tener que estar con la diálisis cada dos días y con el riesgo de tener un trombo en cualquier momento a tener la enfermedad completamente bajo control y sin riesgo de trombos. Ahora basta con ir dos veces al mes al hospital para recibir el tratamiento. Por lo demás, puede hacer la misma vida que antes de la enfermedad.

¿Está indicado para todos los pacientes? ¿Qué requisitos debe reunir?

Este fármaco, Eculizumab, es el único que funciona y evita los trombos en los pacientes con este síndrome.

La decisión final corresponde al médico, pero es esencial que conozca bien el tratamiento y cómo diagnosticar la enfermedad a tiempo, porque de ello dependen la supervivencia y la salud del paciente.

Eculizumab es el único que por el momento ha demostrado ser capaz de frenar el avance del SHUa. Con este medicamento la enfermedad se puede controlar y el paciente puede llevar la misma vida que antes del diagnóstico del SHUa.

¿Qué otras alternativas de tratamiento hay?

Sin Eculizumab, las únicas alternativas que tiene el paciente son tratamientos de soporte, como diálisis o transfusiones de plasma, por ejemplo, pero en ningún caso está indicado el trasplante de riñón, por el alto riesgo de pérdida de este. Pero son opciones con consecuencias importantes para la salud y la calidad de vida del paciente, desde el rechazo del órgano trasplantado hasta complicaciones que pueden causar la muerte del enfermo.

A día de hoy, el único tratamiento efectivo es Eculizumab. Con este medicamento la enfermedad se puede controlar y el paciente puede llevar la misma vida que antes del diagnóstico del SHUa.

¿No tiene efectos adversos? Algunos estudios dicen que sí.

Generalmente, nada importante, siempre y cuando se cumplan los protocolos de administración del medicamento, incluyendo haber recibido previamente la vacuna contra la meningitis dos semanas antes del tratamiento.

Algunos pacientes han tenido dolores de cabeza o diarrea, pero muy pocos y son efectos muy leves que compensan con creces los beneficios que el fármaco aporta a las personas con SHUa, que es poder llevar la misma vida que antes del diagnóstico.

Nosotros estamos muy tranquilos porque tenemos la garantía de las autoridades sanitarias que han aprobado el fármaco.

¿Pueden aparecer efectos más graves en el futuro?

No soy la persona más indicada para responder a ello porque no soy médico ni científico.

Sí le puedo decir que estamos muy tranquilos, porque tenemos la garantía de que el medicamento está aprobado por las autoridades sanitarias europeas y norteamericanas como tratamiento para esta enfermedad.

Además dicho medicamento se autorizó hace ya más de 10 años para otra enfermedad rara, HPN, la cual comparte el mismo origen genético.

¿No se puede dar el fármaco en casa? ¿Tiene que ser en el hospital?

Por ahora el medicamento sólo puede darse en el hospital, porque se administra por vía intravenosa y necesita hacerse bajo supervisión.

Con Eculizumab la diferencia es abismal, cambia la historia natural de la enfermedad y el paciente puede hacer todo lo que hacía antes del diagnóstico.

¿El tratamiento es de por vida? ¿O con una vez es suficiente?

A día de hoy, según las evidencias de la enfermedad y lo que han aprobado las autoridades sanitarias, el tratamiento es de por vida.

El paciente tiene que ir dos veces al mes al hospital para que se le administre el tratamiento y hacer controles periódicos de su estado de salud. Pero es muy poco comparado con los beneficios que aporta al paciente, que puede trabajar, estudiar, viajar, ... llevar la misma vida que antes del diagnóstico del SHUa.

¿Cuáles son las otras opciones terapéuticas para el paciente? ¿En qué consisten? ¿Son efectivas?

Alternativas tan eficaces como el tratamiento con el medicamento Eculizumab no hay. Hoy es el único tratamiento que ha demostrado ser efectivo a la hora de frenar la enfermedad y evitar que sea mortal para el paciente.

Las demás opciones, como las transfusiones de plasma, la diálisis o el doble trasplante de hígado y riñón, suponen un riesgo muy alto para la vida del paciente.

Con este medicamento la diferencia es abismal, cambia la historia natural de la enfermedad y el paciente puede hacer todo lo que hacía antes del diagnóstico.