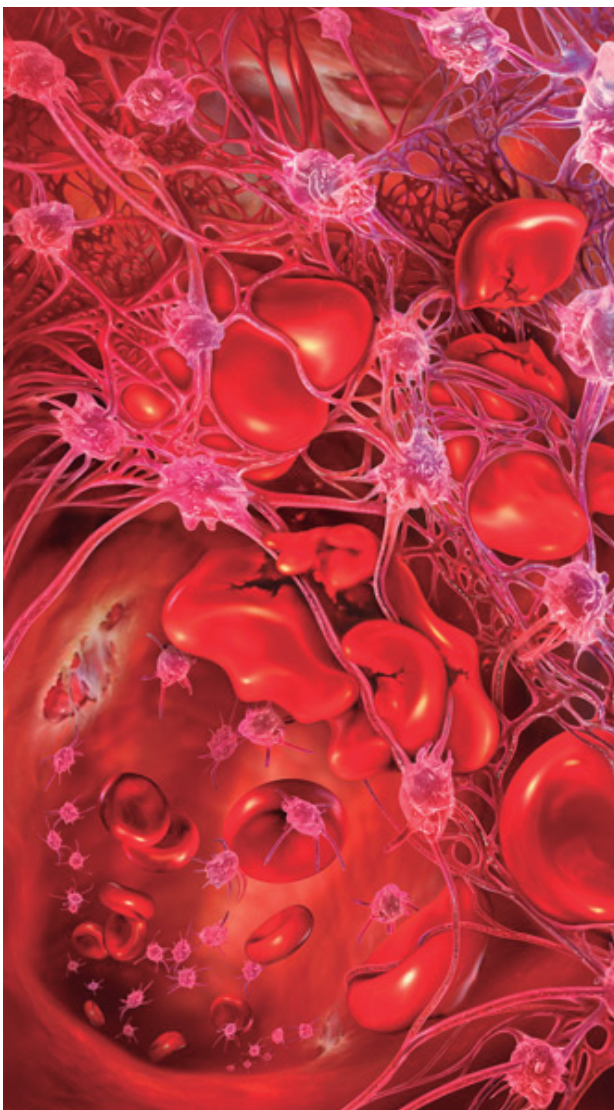


SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO

Introducción:

El Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa) es una enfermedad ultra rara que afecta principalmente a los riñones pero también puede afectar a otros órganos como el cerebro, hígado, corazón, pulmones y sistema gastrointestinal. Se estima que su incidencia es de 2 casos por millón de habitantes. El SHUa se produce cuando una serie de proteínas del sistema inmune, denominadas sistema de complemento, se activan indebidamente o en exceso.



SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO

- ¿Qué sintomatología cursa?
- ¿Qué le ocurre?
- ¿Quién puede tratar esta enfermedad?
- Opciones de Tratamiento

Tradicionales

Transfusiones de Sangre

Infusiones de Plasma

La Plasmaféresis

Diálisis

Trasplantes renales

Trasplantes de Hígado y Riñón

Nuevas tecnologías farmacológicas

¿Qué sintomatología cursa?

Los síntomas iniciales pueden incluir cansancio, hinchazón, vómitos, palidez, fiebre y, a menudo, diarrea, pero sobre todo, disminución del volumen de orina. El Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHU Atípico) es una enfermedad muy grave y rara, cada caso es distinto de otro, lo que añade dificultad al diagnóstico y tratamiento, que ha de ser individualizado. Aunque no haya síntomas presentes, pueden producirse complicaciones clínicas por la enfermedad, incluso daño renal. El diagnóstico del SHU Atípico puede ser devastador para la familia, porque a menudo lleva meses de atención con el paciente hospitalizado, diálisis a largo plazo y un drástico cambio en el estilo de vida.

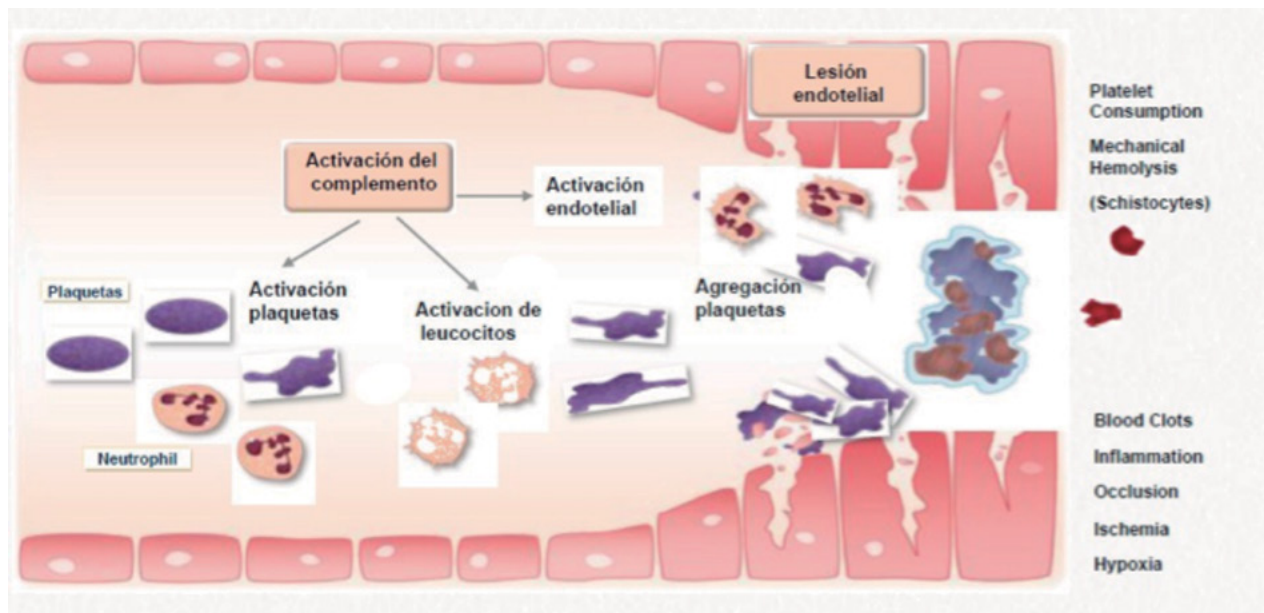


¿Qué ocurre?

Existe una desregulación del sistema del complemento dando lugar a una actividad desorganizada del mismo. Esta actividad desorganizada daña la pared de los vasos sanguíneos y produce pequeños coágulos. Los riñones son especialmente susceptibles a la inflamación y obstrucción por pequeños coágulos dando lugar a insuficiencia renal aguda y anemia grave. Cuando los riñones dejan de funcionar, el organismo no logra liberarse de las toxinas, disminuye la cantidad de orina producida y aumenta la cantidad de proteínas presentes en la orina. Este proceso puede dañar los riñones de forma permanente. Los riñones que funcionan mal también pueden causar presión arterial alta e hinchazón, y pueden además producir estrés en el corazón y los pulmones. Los coágulos de sangre también pueden afectar el corazón y el cerebro y pueden

causar episodios como convulsiones, ataques de corazón o accidentes cerebrovasculares. El SHU atípico y sus consecuencias son muy peligrosas y pueden ser mortales si no se recibe tratamiento por un equipo médico experimentado en un centro hospitalario especializado. El SHU atípico primario es una enfermedad genética por alteración de la regulación del complemento. Otras causas asociadas a SHU atípico son infecciones bacterianas, VIH, cáncer, embarazo, fármacos, enfermedades metabólicas y autoinmunes. Lo más frecuente es que la enfermedad se manifieste durante la infancia, pero también puede aparecer durante la vida adulta. Las personas con SHU Atípico en general tienen una recaída incluso después de una recuperación completa del episodio presentado inicialmente.





¿Quién puede tratar esta enfermedad?

Contar con especialistas informados es fundamental para el éxito del tratamiento del SHU Atípico. Nefrólogos, hematólogos, hepatólogos, así como los médicos de cabecera y pediatras, son los primeros grupos de doctores que deben estar bien informados y por tanto, deben poder diagnosticar el SHUa de forma rápida. También participan otros especialistas, como cardiólogos, inmunólogos y especialistas en terapia intensiva. Debido a la rareza de esta enfermedad muchos médicos nunca han tenido experiencia en el tratamiento de un caso de SHU Atípico. A menudo las familias tienen que recorrer largas distancias simplemente para recibir atención experimentada.



*Asociación Síndrome
Hemolítico Urémico Atípico*



Opciones de Tratamiento

Tradicionales:

Si bien no existe una cura para el SHU Atípico, la aprobación de Soliris por parte de la FDA (U.S. Food and Drug Administration) y EMA (European Medicines Agency) ha traído una nueva esperanza a las familias que se enfrentan a esta enfermedad. Antes de la aprobación de Soliris, las siguientes intervenciones se utilizaban frecuentemente en el tratamiento del SHU Atípico. La disponibilidad de Soliris ha cambiado la forma en que se utilizan estas intervenciones hoy en día.

Transfusiones de Sangre:

En general, las transfusiones de sangre han sido la primera línea de tratamiento cuando los pacientes con SHU Atípico ingresaban al hospital con anemia. Un paciente podría recibir concentrado de glóbulos rojos, sangre entera o plaquetas para lograr estabilizar su situación actual. Estos productos ayudan a que la sangre regrese a un nivel normal durante un período breve, pero no sirven para tratar la enfermedad. Durante una manifestación clínica grave de microangiopatía trombótica, un paciente con SHU Atípico podría depender de cientos de generosos donantes de sangre para seguir con vida.

Infusiones de Plasma:

Los tratamientos con plasma han sido la forma más tradicional de tratar a los pacientes con SHU Atípico. Cuando se realiza una infusión de plasma, el plasma donado se transfunde a un paciente con SHU Atípico.

La Plasmaféresis:

Ha de establecerse lo antes posible ante el diagnóstico de SHU atípico. Es un proceso por el que se retira el plasma del paciente y se reemplaza por plasma con los factores reguladores del sistema de

complemento que están defectuosos en la enfermedad. Hasta hace pocos años era la única alternativa terapéutica y su eficacia era limitada.

Diálisis:

El SHU Atípico puede causar que los riñones del paciente dejen de funcionar de forma permanente o temporal. Los riñones del paciente no pueden funcionar adecuadamente, deben someterse a diálisis que es una técnica que sustituye la función depuradora de los riñones dañados y evita las complicaciones del fallo renal, pero no es terapéutica porque no frena la enfermedad renal, la presión arterial ni las complicaciones en otros órganos.

Trasplantes Renales:

Muchos pacientes con SHU Atípico sufren insuficiencia renal permanente. Históricamente los trasplantes renales no han sido una opción para estos pacientes debido al alto índice de recurrencia de la enfermedad. Actualmente la disponibilidad de Soliris permite que los pacientes y los médicos consideren el trasplante renal por menor probabilidad de que la enfermedad recurra en el riñón nuevo.

Trasplantes de Hígado y Riñón:

En el caso de ciertas mutaciones, como la mutación en el factor H, se ha utilizado en alguna ocasión con éxito. Sin embargo, existen riesgos importantes asociados con un trasplante doble y hay opiniones diversas de la comunidad médica acerca de los beneficios y viabilidad de esta opción.

Nuevas terapias Farmacológicas:

Los nuevos inhibidores del complemento, como Eculizumab (Soliris), han demostrado eficacia y seguridad en el tratamiento del SHUa y de las complicaciones asociadas. Eculizumab está aprobado por la FDA y EMA para el tratamiento de pacientes con SHUa tanto adultos como pediátricos.

Soliris está aprobado para los pacientes pediátricos y adultos con SHU Atípico. Los ensayos clínicos han demostrado que Soliris puede ayudar a reducir las manifestaciones clínicas de la enfermedad y puede mejorar la calidad de vida de los pacientes. La disponibilidad de Soliris permite que los pacientes y los médicos puedan considerar el trasplante renal, debido a la menor probabilidad de que la enfermedad recurra en el riñón nuevo.

