

## **Fedhemo y la RFVE celebran el primer paciente tratado con terapia génica para la hemofilia B grave en Galicia**

- La terapia génica es un enfoque innovador para abordar la hemofilia B
- El tratamiento permite al paciente producir su propio factor de coagulación, lo que elimina la necesidad de infusiones regulares
- La terapia disminuye los sangrados, aliviando el dolor articular y mejorando la calidad de vida de los pacientes

**Madrid, 18 de junio de 2025.** – Fedhemo celebra un hito en el tratamiento de la hemofilia B: por primera vez en España, un paciente ha recibido en Galicia una terapia génica de dosis única con la que el propio organismo comienza a generar el factor de coagulación IX, disminuido en las personas con esta enfermedad. Se trata de un avance significativo que amplía las opciones terapéuticas disponibles para las personas con hemofilia B grave. Este tratamiento mejora la calidad de los pacientes ofreciendo mejores resultados clínicos y eliminando la necesidad de infusiones regulares, lo que supone una nueva era en la atención a quienes conviven con esta enfermedad.

**La hemofilia B es un trastorno genético raro en el que la sangre no coagula correctamente debido a la ausencia del factor IX de coagulación.** Esto es causado por una alteración hereditaria en el gen que codifica este factor de coagulación. Es el tipo menos frecuente de hemofilia, afecta a 1 entre 50.000 personas, con una estimación de 319 casos en España<sup>1</sup>. Como resultado, los pacientes experimentan episodios de sangrados, principalmente en articulaciones, generando deformidades articulares y dolor crónico, que afectan a su capacidad para realizar actividades físicas. Estas limitaciones funcionales conllevan una carga psicosocial (que incluye ansiedad y depresión), lo que repercute negativamente en la calidad de vida del paciente.

La primera administración de este tratamiento en nuestro país ha tenido lugar este miércoles, 18 de junio, en el **Hospital Álvaro Cunqueiro de Galicia**. La llegada de la terapia génica proporciona una solución a largo plazo para los pacientes, puesto que es el único tratamiento que logra estimular la producción del factor IX de manera autónoma en el organismo. Esta terapia consiste en una única infusión "one shot" que introduce una copia funcional del gen que codifica el factor IX de coagulación, lo que permite que el **hígado** del paciente produzca el factor de forma continuada<sup>2</sup>.

El **Dr. Ramiro Núñez Vázquez, presidente de la comisión científica de la Real Fundación Victoria Eugenia**, considera que "la primera administración comercial de una terapia génica en hemofilia B en España marca un hito histórico, no solo para la comunidad médica, sino también para los pacientes y sus familias. Durante décadas, el tratamiento de la hemofilia B ha estado basado en la administración periódica de concentrados de factor IX, lo que implica una carga terapéutica significativa, riesgos de complicaciones y una calidad de vida limitada por la dependencia del tratamiento. La llegada de la terapia génica representa un

cambio de paradigma y, desde el punto de vista científico y médico, este avance es el resultado de décadas de investigación, ensayos clínicos y colaboración internacional. Por primera vez, se ofrece la posibilidad real de modificar la historia natural de la enfermedad, permitiendo que el propio organismo del paciente produzca el factor IX de manera sostenida. Esto no solo elimina o reduce drásticamente la necesidad de infusiones periódicas, sino que también disminuye el riesgo de hemorragias espontáneas, como ha quedado reflejado en distintos ensayos clínicos. La primera administración comercial de una terapia génica en hemofilia B en España es un motivo de esperanza y orgullo, pero también de responsabilidad. Es el inicio de una nueva era en el tratamiento de la hemofilia, en la que la curación funcional deja de ser un sueño lejano para convertirse en una posibilidad real".

## **Innovación para transformar la vida de personas con enfermedades raras como la hemofilia B**

Este tratamiento supone un cambio radical en la calidad de vida de los pacientes, al mejorar significativamente los niveles de coagulación y reducir la frecuencia de los sangrados recurrentes<sup>2</sup>. La disminución de los episodios hemorrágicos supone una mejora en su movilidad y reducción del dolor crónico, además de prevenir daños irreversibles en las articulaciones.

El impacto emocional también es relevante. En este sentido, **la hemofilia B conlleva una carga emocional constante, debido al impacto del sangrado, el dolor articular y la necesidad de tratamientos continuos**. El tratamiento profiláctico precisa de inyecciones intravenosas de por vida cada 2-3 días, semanales o quincenales en el mejor de los casos. De ahí que, los tratamientos habituales supongan una elevada carga que condicionan distintos aspectos de la vida de las personas que padecen la enfermedad. En consecuencia, los pacientes pueden padecer altos niveles de ansiedad y estrés. Cuando se reducen estas implicaciones, los pacientes experimentan una mayor sensación de control sobre su enfermedad, aliviando la carga emocional.

Al eliminar la necesidad de infusiones regulares, el paciente experimenta una notable mejora en su calidad de vida. No solo reduce las molestias y complicaciones que conllevan las infusiones, sino que a la larga también disminuye la frecuencia de visitas al hospital, lo que resulta en una mayor autonomía y menos restricciones para su vida diaria.

**Daniel-Aníbal García Diego, presidente de Fedhemo**, destaca que "Galicia, además de ser la primera región española, se encuentra también a la vanguardia europea y mundial en la terapia génica, y en el abordaje en general, de la hemofilia B. Creemos que este primer paso facilitará el acceso a los pacientes tanto de Galicia como del resto de España".

**Laura Quintas, presidenta de RFVE**, afirma que “este es un avance clínico y humano que refleja el compromiso colectivo de la ciencia y la medicina. Este logro destaca la importancia de la innovación, la equidad en el acceso y la colaboración entre sectores. Galicia ha dado un paso ejemplar al integrar esta terapia en su sistema de salud, abriendo camino a una nueva era de autonomía y mejor calidad de vida para los pacientes”.

### Fedhemo

Se constituyó en 1971 como Asociación Española de Hemofilia con el fin de representar y defender los derechos de las personas con esta y otras Coagulopatías Congénitas. En 1989 su forma jurídica cambió a la actual Federación Española de Hemofilia. Su objetivo es realizar acciones que contribuyan a la mejora de la calidad de vida de los niños y jóvenes con discapacidad por hemofilia u otras coagulopatías y sus familiares, siendo ésta la principal misión de la entidad. En la actualidad agrupa a 20 asociaciones de hemofilia. A su vez forma parte de la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica (COCEMFE), la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Plataforma de Organizaciones de Pacientes (POP), Federación Mundial de Hemofilia y Consorcio Europeo de Hemofilia.

### Real Fundación Victoria Eugenia

La Real Fundación Victoria Eugenia (RFVE) es una entidad benéfica, asistencial y científica de carácter particular y privado, sin ánimo de lucro y constituida el 14 de febrero de 1989. La RFVE se encuentra bajo la supervisión del Protectorado de Fundaciones. Desde 1988 la Real Fundación Victoria Eugenia cuenta con la cédula acreditativa del jefe de la Casa de S.M. el Rey, autorizando a llevar el nombre de Real Fundación. 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.

### Contacto:

María de la Torre. [m.delatorre@cicerocomunicacion.es](mailto:m.delatorre@cicerocomunicacion.es) Mov. 681 31 37 12

### Referencias

1. Federación Española de personas con Hemofilia (Fedhemo). (2024, 27 de septiembre). *El Ministerio de Sanidad aprueba la financiación de la primera terapia génica en hemofilia B en España*. <https://fedhemo.com/hoy-se-ha-aprobado-la-primera-terapia-genica-para-personas-con-hemofilia-b-en-espana/>
2. Ministerio de Sanidad. (2024, marzo). *Informe público de evaluación de HEMGENIX® (etranacogén dezaparvovec)*. <https://www.sanidad.gob.es/areas/farmacia/precios/comisionInteministerial/informesPublicos/docs/InformePublicoHEMGENIX@.pdf>