

Boletín de información bimestral

El II Encuentro de Pacientes reúne en Burgos a afectados, familiares y expertos en DAAT

Las instalaciones del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), en Burgos, acogerán entre el 23 y el 29 de septiembre a cerca de un centenar de personas para el **Encuentro de Pacientes y Familiares afectados por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina (DAAT)**. La cita, que organiza la Asociación Alfa-1 de España, ha duplicado su número de participantes con respecto al evento anterior, en 2017, y cuenta con un amplio programa científico y social.

Entre los ponentes destacan las participaciones de tres de los principales expertos en DAAT de España, los doctores Ignacio Blanco, Francisco Dasi y Ana Bustamante. La reunión servirá para informar a los *alfas* de los últimos avances en investigación. Así, la conferencia de apertura repasará *+55 años desde el descubrimiento del DAAT*. El relator será el Dr. Ignacio Blanco, neumólogo, investigador y actualmente coordinador científico del Registro Español de Pacientes con Déficit de Alfa-1 Antitripsina (REDAAT). El miércoles se llevará a cabo una conferencia de la doctora Ana Bustamante, neumóloga del Hospital Sierrallana, sobre *Alfa-1 y sus tratamientos*, y al día siguiente será el Dr. Mario Garcés quien hablará de *Cómo cuidar el hígado de las personas con DAAT*. El viernes será el turno de Francisco Dasi, investigador del Grupo de Enfermedades Raras Respiratorias del INCLIVA-Universidad de Valencia.

En el programa del Encuentro se han incluido también varias sesiones sobre temas prácticos que afectan al día a día de los *alfas*. Así, el Dr. Graciano Fernández hablará sobre *Ansiedad y depresión en la patología respiratoria*, y José Manuel Pérez, instructor de varias disciplinas orientales relacionadas con el bienestar, dará un taller sobre meditación y relajación para pacientes con EPOC. Habrá sesiones sobre *Cuidar al cuidador*, con la psicóloga Cristina Califano, de la Asociación de Apoyo a Personas Enfermas de EPOC de Vizcaya (ASBIEPOC); y una interesante intervención de Mercedes Navarro, especialista en



comunicación del Grupo de Enfermedades Raras Respiratorias del INCLIVA, sobre *Cómo identificar las fuentes de información fiables y evitar los bulos*. El programa científico se cierra el sábado con la charla *Caminante no hay camino, se hace camino al andar*, del Dr. Juan Luis García Rivero y la enfermera M.^a Luisa Rodríguez Fidalgo, del Hospital de Laredo. El evento servirá para celebrar los 20 años de existencia la Asociación Alfa-1 de España, que se conmemorará en un acto especial, y con la asamblea general de la asociación de afectados por esta condición genética rara. Además, dentro del programa social del evento se han programado rutas a pie por el Camino de Santiago en los alrededores de Burgos y visitas culturales a la ciudad. El encuentro cuenta con el apoyo de Grifols, CSL Behring y Vitalaire.

Sesión para 'alfas' infantiles en Madrid



Alfa-1 España prepara para este otoño la celebración de una sesión informativa sobre DAAT e infancia, que se llevará a cabo en la sede de la ONCE en Madrid el día 16 de noviembre. A falta de la confirmación del

programa definitivo, está prevista la intervención del doctor Mario Garcés, especialista en los problemas hepáticos que genera el déficit; y la doctora Silvia Castiello, que se centrará en temas del aparato respiratorio.

Encuentro de la European Lung Foundation en Madrid

La European Lung Foundation, organización en la que participan enfermos y profesionales del campo de la salud pulmonar, celebrará el próximo 28 de septiembre en Madrid su Networking Day con el objetivo de compartir visiones so-

bre el futuro de las asociaciones de pacientes. La reunión se llevará a cabo en el recinto de IFEMA.

La cita se fija el horizonte de 2030 como fecha para analizar la evolución de este tipo de agrupaciones. En la cita está prevista la participa-

ción de especialistas como Katarina Gotialova, Joan Escarrabill, además de diversas mesas redondas y de discusión entre las diferentes partes implicadas en lo que debe ser un trabajo en común para mejorar la vida de los afectados.

Congreso SEPAR de Pacientes en Valencia

La ciudad de Valencia será sede del tercer Congreso SEPAR de Pacientes Respiratorios, organizado por la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica. La reunión se celebrará en el Hotel Sercotel Sorolla Palace y cuenta con un programa en el que se hace hincapié en el ejercicio físico, los hábitos saludables y el asociacionismo como fórmulas para mejorar la calidad de vida de quienes tienen afectada su función pulmonar.

Así, entre los talleres propuestos para la cita valenciana habrá tiempo para testimonios sobre trasplantes o inhaladores. También se tratarán temas como la sexualidad y la CPAP (presión positiva continua en las vías respiratorias, por sus siglas en inglés). Expertos en el tratamiento de afecciones respiratorias explicarán cómo interpretar correctamente los resultados de diversas pruebas y representantes de asociaciones de pacientes hablarán de las ventajas de pertenecer a uno de estos grupos de apoyo.

Además, el Congreso SEPAR de Pacientes reserva tiempo para actividades como marchas a pie o la entrega de diversos premios.



Un estudio identifica las profesiones con más riesgo de sufrir EPOC

Investigadores británicos han identificado las profesiones que generan más riesgo de sufrir **Enfermedad Pulmonar Oclusiva Crónica** (EPOC). Los empleados de sectores industriales y agrícolas están entre los que tienen más posibilidades de verse afectados.

El estudio, publicado en el *European Respiratory Journal*, valora el riesgo de EPOC de un total de 94,551 individuos inscritos en el Biobanco del Reino Unido, utilizando información de historial laboral y datos de su función pulmonar. Para evitar confusión, se analizaron datos de no fumadores y no asmáticos. Basándose en la relación observada entre el trabajo en ciertos empleos y el mayor **riesgo de desarrollar EPOC** debido a la disminución de la función pulmonar, los investigadores afirman que los oficios con más riesgo son los siguientes: escultor, pintor, grabador, restaurador de arte; jardinero; procesador de alimentos, bebidas y tabaco; procesador de plásticos, moldeador; trabajador agrícola y pesquero; manipulador de almacén o apilador.

La investigación, enfocada al manejo de la enfermedad una vez manifestada, lleva a que los investigadores recomienden a los médicos que investiguen en los antecedentes laborales de los pacientes con EPOC, especialmente de los que nunca han fumado. También servirá para diseñar estrategias preventivas enfocadas en ocupaciones de riesgo.



Dicerna solicita experimentar en humanos un tratamiento para las enfermedades hepáticas relacionadas con el DAAT



Dicerna Pharmaceuticals, compañía especializada en medicamentos de interferencia del ARN, ha solicitado a la Agencia Sueca de Productos Médicos autorización para ensayar en humanos la DCR-A1AT, un tratamiento para la enfermedad hepática relacionada con el **Déficit de Alfa-1 Antitripsina (DAAT)**. Los problemas en el hígado derivados del Déficit pueden producirse en niños y adultos y conducen a complicaciones como pérdida de peso, fa-

tiga, ictericia y afecciones que ponen en peligro la vida, como la cirrosis.

Douglas Fambrough, director ejecutivo de Dicerna, anunció la solicitud afirmando que el tratamiento experimental "puede tener un gran impacto". El estudio, controlado con placebo, evaluará la seguridad, tolerabilidad, farmacocinética y farmacodinámica de DCR-A1AT en voluntarios adultos sanos y pacientes con enfermedad hepática asociada al DAAT. El estudio constará de dos fases y se espera que comience en el tercer trimestre de 2019.

DCR-A1AT es un agente terapéutico de interferencia con el ácido ribonucleico (ARN). El compuesto incorpora tecnología diseñada para silenciar los genes causantes de las enfermedades asociadas. La intención de Dicerna es conseguir un medicamento altamente específico que se pueda administrar mediante dosis poco frecuentes, mediante inyección subcutánea.

'Vía rápida' para la investigación ARO-AAT de Arrowhead

Arrowhead Pharmaceuticals anuncia que la Agencia de Medicamentos y Alimentos (FDA) norteamericana ha otorgado la calificación de 'Fast track' (vía rápida) a ARO-AAT, la segunda generación del tratamiento genético de interferencia del RNA administrado por vía subcutánea en el que trabaja la compañía. Este tratamiento busca curar la enfermedad hepática asociada con el DAAT, y gracias a esta designación acelera los plazos de revisión de medicamentos.

Primer ensayo clínico de edición genética 'in vivo'

Científicos norteamericanos comenzaron a finales de julio el primer ensayo clínico que usa la edición del genoma mediante la técnica CRISPR directamente en pacientes. Aunque en este estudio pionero se probará en personas con amaurosis congénita de Leber (una enfermedad que deteriora la retina), se trata de un avance muy interesante puesto que esta técnica se está investigando para el DAAT. El final del ensayo está previsto para 2024.

'Alfas' españoles y alemanes, en el Camino germano

Un grupo de *alfas* españoles y alemanes cubrieron el pasado mes de julio varias etapas del Camino de Santiago en tierras germanas. A una buena media de 19 kilómetros por jornada, el grupo recorrió parajes espectaculares en el entorno de la ciudad de Colonia, como forma de reivindicar el ejercicio físico como elemento fundamental en el día a día de los afectados por el DAAT.

La iniciativa entronca con *Alfas en Camino*, la peregrinación multitudinaria llevada a cabo por la Asociación Alfa-1 España el año pasado en Galicia.



Talleres Alfacare en el arranque del verano

Socios de Alfa-1 España participaron en los últimos meses en los talleres Alfacare que, promovidos por Grifols, explican a pacientes y familiares técnicas sencillas para mejorar el día a día de los afectados por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina. El Hospital Vall d'Hebron Barcelona acogió una de estas iniciativas el día 28 de junio, correspondiente a las dos primeras imágenes. En la fotografía, tomada por el dr. Miravittles, los profesionales que impartieron el taller y Diego, Fuensanta Soria, Lourdes Pousada Nuñez, Alfons Viñuela Juárez, Cristina y Ana Delgado.

Ya el 27 de junio fue el Hospital Universitario San Cecilio de Granada el que recibió uno de estos talleres, el que ilustramos con la tercera de las fotos. Ocho pacientes acompañados de sus familiares participaron en la actividad, en la que también estuvieron presentes profesionales del servicio de Neumología del hospital junto a especialistas en psicología y fisioterapia. Durante el mes de junio, además de los talleres de Barcelona y Granada, Alfacare ofreció información en centros hospitalarios de Ferrol, Valladolid, Tenerife y Madrid.



Síguenos en Facebook

Alfa-1 España cuenta con una presencia activa en las redes sociales Twitter y Facebook. En esta última plataforma puedes encontrar noticias sobre la asociación, investigación y eventos a través de la página

Alfa-1 España; y también solicitar acceso a Alfa-1 España Grupo Privado para entrar en contacto con otros pacientes y familiares que pueden ayudarte en tus dudas sobre el día a día con DAAT.

ADVERTENCIA:

La Asociación Alfa 1 de España y todos sus colaboradores piden a los lectores que consulten siempre a su médico acerca de los tratamientos a seguir en su caso particular. Por lo tanto esta Asociación no se hace responsable de cualquier anomalía o reacción que se pueda producir en aquellos pacientes que no observen estas advertencias. Los artículos incluidos en este Boletín son de carácter únicamente informativo y en ningún caso sustituyen al consejo médico.

Asociación Alfa-1 de España, de pacientes y familiares afectados por el Déficit de Alfa-1 Antitripsina

✉ info@alfa1.org.es - comunicacion@alfa1.org.es ☎ 981 555 920 🌐 alfa1.org.es