



Sinopse

Hemofilia

O tratamento da hemofilia coagulopatia congénita rara sofreu um avanço nas décadas de 60 e 70 do séc. XX, quando Judith Graham Pool pela primeira vez apresenta à comunidade científica um método para produção de crioprecipitado rico em F VIII Até essa altura os hemofílicos eram tratados com transfusão de sangue total que tinha grandes limitações e inconvenientes. Nessa altura o tratamento era muito limitado e os hemofílicos tinham uma muito má qualidade de vida e sequelas graves das suas doenças articulares. Muitos estavam incapacitados na marcha vivendo em condições muito precárias. J G P descreve um método em que o plasma separado dos glóbulos rubros ao ser congelado rapidamente com azoto liquido e após este procedimento se se procedesse a uma descongelação lenta de várias horas se precipita uma massa gelatinosa de proteínas plasmáticas muito rica em F VIII da coagulação (**Crioprecipitado**)

O sobrenadante deste crioprecipitado é rico em Fator IX: Esta descoberta revolucionou o tratamento da hemofilia A e B. Os hemofílicos passaram a ser tratados com a fração do sangue em que eram deficitários de uma forma mais racional.



Iniciou-se a produção de concentrados de fator VIII e IX a partir do crioprecipitado e do sobrenadante do crio. No entanto não se conhecia nos finais dos anos 70 métodos de inativação virica e como estes concentrados eram produzidos de pools de plasma de milhares de dadores de sangue surgem as dramáticas infeções pelo HIV, Hepatite B e Hepatite C. Os dadores de sangue alguns infetados transmitem vírus que se desconheciam e para os quais não havia métodos de remoção.

O primeiro método de inativação – **o calor** é descrito e dá-se o primeiro passo na segurança dos concentrados de fatores: Nos anos 80 a Cruz Vermelha América (America Red Cross) apresenta um método muito eficaz de inativação o método de solvente detergente, **SD** que revoluciona associando-se a métodos de inativação pelo calor a inativação dos vírus da hepatite B e C e do HIV.

Os concentrados de F VIII e IX de origem plasmática tornam-se cada vez mais seguros e os hemofílicos são os principais beneficiários desta evolução. Entretanto nos anos 90 surgem os primeiros concentrados de fatores VIII e IX de origem recombinante. Mais um passo em direção à segurança.

Chega-se aos finais dos anos 90 do séc. XX num um patamar de segurança nunca antes alcançado-

Entretanto outro avanço no tratamento da hemofilia surge com os trabalhos de Inge Maria Nielsson e colaboradores na Suécia .A **profilaxia primária** da hemofilia nas crianças com infusões regulares de FVIII e IX de modo a que os níveis de fatores se mantenham acima de valores críticos de 2% protegem-



nas das hemorragias articulares-Hemartroses- e reduzem a temida artropatia hemofílica. Nasceu o conceito de profilaxia.

Mas a história evolui e à medida que os concentrados de fatores se utilizam com mais regularidade o desenvolvimento de inibidores cria uma das mais preocupantes complicações da terapêutica atual. A estratégia contra a sua minimização e tratamento são prioritárias.

A evolução da terapêutica da hemofilia nos dias de hoje constitui um desafio entre duas estratégias: a possibilidade de produção de concentrados de fatores de vida média longa e a terapêutica genética. No primeiro caso será possível diminuir as infusões de F VIII e IX através de produtos com uma vida media mais longa (“long acting”), o que facilitaria a aderência à profilaxia –o “gold standard” do tratamento.

No que respeita á terapêutica genética os resultados na Hemofilia A são pouco entusiasmantes. Na hemofilia B os resultados são muito promissores e os resultados publicados podem indiciar que estará para breve a geneterapia da hemofilia B.

Infelizmente os grandes avanços na terapêutica e incremento na qualidade de vida dos hemofílicos não são universais. Há áreas do planeta onde ainda o tratamento é muito insuficiente ou mesmo ausente. As organizações governamentais, as Associações de Hemofilia, a organização mundial de saúde e a Federação Mundial de hemofilia vão criando condições para um progresso no tratamento da Hemofilia em todas as suas vertentes médicas e



Sociais em muitos Países do Mundo sem condições para lutar contra uma doença que embora rara é extremamente incapacitante.