

Más allá del factor: el hoy de la hemofilia como innovación en medicina

Beyond the factor: the present of hemophilia as innovation in medicine

Joan C. Reverter-Calatayud 

Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia; Hospital Clínic, Barcelona. España

El estudio y la práctica clínica en la hemostasia están en una etapa de transformación profunda. En este campo, la hemofilia es uno de los ámbitos más dinámicos e innovadores de la medicina contemporánea. Pocas áreas han experimentado en tan poco tiempo una convergencia tan intensa entre avances en biología molecular, desarrollo farmacológico y cambios en el modelo asistencial. En apenas unas décadas, el manejo de esta enfermedad ha evolucionado desde la reposición a demanda de factores de coagulación en respuesta al sangrado hacia estrategias profilácticas altamente eficaces, terapias no sustitutivas capaces de reequilibrar el sistema hemostático y aproximaciones de terapia génica que aspiran a una corrección funcional prolongada del defecto molecular. Estas innovaciones no solo han mejorado de manera radical el pronóstico de los pacientes, sino que también han convertido a la hemofilia en un modelo para el desarrollo y la evaluación de nuevas estrategias terapéuticas.

Este progreso científico ha redefinido los objetivos del tratamiento. Ahora, el objetivo no es únicamente controlar el sangrado y limitar el daño articular progresivo, pues se pretende algo mucho más ambicioso: preservar una función articular normal desde la infancia, garantizar una calidad de vida comparable a la de la población general y, en algunos casos, aspirar a una

corrección funcional prolongada del defecto de la coagulación. La rapidez con la que se suceden las innovaciones plantea también nuevos desafíos para la práctica clínica, con la evaluación de la seguridad a largo plazo de los tratamientos y la integración de nuevas prácticas en los sistemas sanitarios. Por ello, analizar y ejecutar la adaptación de los modelos asistenciales de una forma sostenible es actualmente una cuestión central.

En este contexto, el trabajo de Rodríguez-López et al.¹, centrado en la comparación indirecta de distintas terapias génicas en la hemofilia A, ilustra tanto el potencial de estas estrategias como las incertidumbres que aún persisten. Los datos muestran buenos resultados en niveles de factor VIII y reducción de sangrados, pero también evidencian diferencias relevantes entre las plataformas terapéuticas en cuanto a estabilidad, perfil de seguridad y necesidad de inmunosupresión. En su conjunto, las terapias génicas en la hemofilia A son prometedoras, pero necesitan mejorar en determinados aspectos para llegar a los niveles de la terapia génica en la hemofilia B. Más allá de los resultados, este estudio introduce el uso exploratorio de la inteligencia artificial generativa como herramienta de apoyo al análisis. Este enfoque es una transformación en la forma de analizar la evidencia clínica, pero al mismo tiempo subraya la necesidad de mantener el

Correspondencia:

Joan C. Reverter-Calatayud
E-mail: reverter@clinic.cat

Fecha de recepción: 03-03-2026

Fecha de aceptación: 24-03-2026

DOI: 10.24875/RHT.M26000087

Disponible en línea: 20-04-2026

Hemost Trombos. 2026;3(1):1-2

www.revistahemostasiaytrombosis.com

rigor metodológico y el juicio clínico como pilares fundamentales de la interpretación científica.

Si la terapia génica es innovación, la profilaxis continúa siendo el núcleo de la práctica clínica y la aparición de inhibidores es un grave riesgo, en especial en pacientes previamente no tratados. En este número se hace la presentación del registro RePUM-HA: registro español de práctica clínica habitual en pacientes previamente no tratados o mínimamente tratados con hemofilia A grave. Este registro es una iniciativa de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia y con él se pretende investigar la seguridad y la eficacia del tratamiento sustitutivo y no sustitutivo en la profilaxis de estos pacientes, en un estudio que se ha de extender desde 2021 hasta 2028, con una fase retrospectiva y otra prospectiva, ahora iniciada. La difusión de registros de calidad, que nos dan una visión complementaria a la de los ensayos clínicos, es una de las líneas estratégicas de nuestra revista, que pretende contribuir a fomentar su desarrollo. Por su parte, Del Estal-Jiménez et al.² presentan el caso clínico de un paciente con hemofilia B que desarrolló un inhibidor que no pudo ser eliminado con terapias de inmunotolerancia empleando concentrados de factor IX de vida estándar, pero que respondió con el empleo de concentrados de vida media prolongada con unión a albúmina recombinante. Este caso clínico sugiere que el uso de productos de vida media prolongada podría mejorar los resultados clínicos en pacientes con inhibidores frente al factor IX difíciles de tratar.

Sin embargo, la innovación no se limita al desarrollo de nuevas terapias. El artículo de Núñez-Vázquez et al.³ revisa el papel actual de la profilaxis en la hemofilia A en un contexto de creciente complejidad terapéutica. Los autores destacan la necesidad de superar el enfoque clásico basado exclusivamente en los niveles plasmáticos de factor VIII, proponiendo como objetivo clínico real la ausencia de sangrados y la preservación articular. En él se subraya que la profilaxis debe individualizarse según el fenotipo hemorrágico y las características del paciente, adaptando las pautas terapéuticas al perfil de este y al contexto clínico. Dicho enfoque refuerza la idea de que la innovación también reside en la mejora de las estrategias ya existentes, y no solo en la introducción de nuevas tecnologías. En conjunto, el artículo insiste en una profilaxis más

fisiológica, centrada en los resultados clínicos y no solo en los parámetros farmacocinéticos.

En esta línea de contraste con los avances tecnológicos y farmacológicos, el trabajo de Pasquero et al.⁴ introduce una dimensión esencial y a veces olvidada del manejo clínico: el papel central del paciente ante su enfermedad. El estudio sobre conciencia de enfermedad demuestra que el conocimiento del diagnóstico y del tratamiento influye directamente en la adherencia terapéutica y en los resultados clínicos. Los pacientes con mayor conciencia de enfermedad presentan mejor cumplimiento de la profilaxis, menos episodios hemorrágicos y una mejor preservación de la función articular. En su estudio se demuestra que unas intervenciones educativas simples implementadas de manera sistemática pueden generar claras mejoras asistenciales. Esto pone de manifiesto que, mientras la innovación tecnológica avanza a gran velocidad, los factores humanos siguen siendo igual de relevantes para el éxito terapéutico.

En conjunto, los artículos incluidos en este número dibujan un panorama coherente y representativo del estado actual de la hemofilia, desde la terapia génica hasta los registros clínicos, desde el desarrollo de inhibidores hasta la optimización de la profilaxis y la adherencia terapéutica. En última instancia, el desafío consiste en integrar estos avances cada vez más sofisticados en una práctica clínica coherente, equitativa, sostenible y centrada en el paciente. La hemofilia, hoy más que nunca, se encuentra en la búsqueda de este equilibrio entre innovación y responsabilidad clínica y social, con enseñanzas que trascienden su propio ámbito y resultan aplicables al conjunto de la medicina.

Referencias

1. Rodríguez-López M, Álvarez-Román MT, Calviño-Suárez M, Albo López C, Vázquez RN, Ocampo-Martínez R, Pérez-Míguez C, Mosquera-Orqueira A. Comparación indirecta de terapias génicas en la hemofilia A con uso de inteligencia artificial generativa. *Hemost Trombos.* 2026;3(1):18-22.
2. Del Estal-Jiménez L, Iglesias-Varela R, Ocampo-Martínez R, Rodríguez López M. Inhibidores en hemofilia B en la era de los concentrados de FIX de vida media extendida: a propósito de un caso. *Hemost Trombos.* 2025;3(1):32-36.
3. Núñez-Vázquez R, Rodríguez-López M. Profilaxis en hemofilia A: más allá de la PK – el papel potencial de las plaquetas procoagulantes en la actividad hemostática del rFVIIIa. *Hemost Trombos.* 2026;3(1):23-31.
4. Pasquero MV, Cinara LC, Petracco AM, Magliaro DA, Davoli MR. Conciencia de enfermedad en hemofilia: impacto en la adherencia terapéutica y los resultados clínicos. *Hemost Trombos.* 2026;3(1):11-17.