

# HEMOFILIA A

Martes 20 de julio

## *Oral Communication OC 48: Novel Biotherapeutics in Hemophilia: Laboratory*

### **A Blood Coagulation Factor IX Variant that Functions Independently of Factor VIII Mitigates the Hemophilia A Phenotype in Patient Plasma**

*Viola J.F. Strijbis*

Estudio sobre la viabilidad de una variante factor IX (IX-FIAV) para mitigar el fenotipo de los pacientes con HA por su potencial de aumentar la actividad del FVIII en PcHA, ejerciendo su función junto con el propio factor VIII y también de forma independiente de él.

### **Transplacental Delivery of Recombinant Fc-fused Factor VIII (rFVIIIIFc) in FVIII-deficient Mice**

*Alejandra Reyes-Ruiz*

Se han realizado investigaciones previas sobre el potencial de transferir FVIII al feto para inducir tolerancia y evitar el desarrollo de inhibidores. En este estudio presentan los resultados usando rFVIIIIFC para concluir que no llega en suficiente medida para producir tolerancia y la necesidad de abrir nuevas vías de investigación comparandolo con C2FC.

### **Therapeutic Knockdown of Plasminogen with siRNA in Hemophilia A and von Willebrand disease Mouse Models**

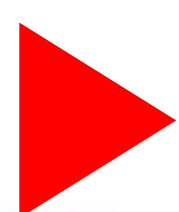
*Paul Batty*

Modelo en ratones con HA y EVW para investigar un nuevo potencial tratamiento para HA basado en la inhibición del plasminógeno con siRNA. Como siguientes pasos proponen su estudio en modelos animales con inhibidor o en perros hemofílicos.

### **Orally Delivered Factor VIII Restores Hemostasis in a Hemophilia A Dog**

*Timothy C. Nichols*

Modelo animal para validar la administración de FVIII oral a través de una píldora robótica digerible que ya ha sido testada en voluntarios sanos. Compara con administración iv o intraparenteral para concluir que tiene el potencial de restaurar la hemostasia y reemplazar el tratamiento iv con FVIII



[Link a las sesiones](#)

# HEMOFILIA A

Martes 20 de julio

## *Oral Communication OC 49: Bone and Joint Health in Hemophilia*

### **Bone Disease in Hemophilia: The Role of Different Bone Cells**

*Stefano Lancellotti*

Investigación que trata de evaluar la enfermedad ósea en hemofilia mediante la evaluación sobre si juegan o no un papel el FVIII, VWF y la Trombina en la biología de los osteoclastos y osteoblastos.

### **Emicizumab: Will it Suffice for Bone Metabolism?**

*Marilyn Manco-Johnson*

Interesante estudio en el que la Dra. Manco-Johnson analiza muestras de sangre de una cohorte prospectiva de PcHA, con el objetivo de testar la hipótesis de que los biomarcadores óseos CTX1, OPG, y OC de pacientes en profilaxis con Emicizumab son, como mínimo, comparables a los de pacientes en profilaxis con FVIII.

### **Efficacy and Safety of Intraarticular Injection of Mononuclear Stem Cells in Hemophilia Patients with Arthropathy**

*Mehran Karimi*

Seguimiento a 12 meses de 4 PcHA con artropatías con el objetivo de analizar, mediante scores articulares y técnicas de imagen, el posible efecto protector de células madres mononucleares al ser inyectadas en distintas articulaciones.

### **Joint Status of Patients with Non-severe Hemophilia A**

*Fabienne Kloosterman*

Análisis de una cohorte de pacientes con Hemofilia A leve y moderada con interesantes resultados en relación a sus sangrados totales, en articulaciones y el impacto que estos y otros factores, tienen sobre su salud articular.



[Link a las sesiones](#)

# HEMOFILIA A

Martes 20 de julio

## Oral Communication OC 55: Inhibitors in Hemophilia A

### **IgG2 as Hallmark of Inhibitor Persistence in a Longitudinal Analysis of PUPs in the First 50 Exposure Days to FVIII**

*Syna Miri*

Muestras de plasma de 20 PUPs con HA grave con inhibidores, extraídos de la cohorte SIPPET, son analizadas con el objetivo de determinar la evolución de los tipos de igG de anti-FVIII generadas a lo largo del tiempo de exposición a FVIII, así como determinar el tipo de igG prevalente dentro de los inhibidores persistentes.

### **Purifying the Needle in the Haystack: A Novel Immunoproteomic Pipeline for the Characterization Anti-FVIII Antibodies in Hemophilia A Inhibitor Patients**

*Robert Chen*

Presentación del desarrollo de un método de alta sensibilidad y eficacia, capaz de aislar e identificar inhibidores de FVIII que podría ayudar a dilucidar y aclarar algunos aspectos de la respuesta anti FVIII generada por el sistema inmunitario

### **Factor VIII Inhibitors: Effects of Mutation and FVIII Antigen Revisited**

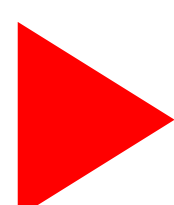
*Susan Kuldanek*

Estudio que analiza los niveles de antígenos de FVIII, antígenos de ratio de actividad y mutaciones en pacientes con Hemofilia A con y sin inhibidores

### **No Difference in Inhibitor Incidence in Previously Untreated Patients (PUPs) with Severe and Moderately Severe Hemophilia A Treated with a Third-generation Recombinant Factor VIII when Compared with Plasma-derived Factor VIII**

*Alessandra Nunes Loureiro Prezotti*

Estudio que busca analizar y comparar el desarrollo de inhibidores durante los primeros 50 DE en PUPs con HA grave y moderada en función de si son tratados con rFVIII de tercera generación o con concentrados derivados de plasma de FVIII.



[Link a las sesiones](#)

# HEMOFILIA A

Martes 20 de julio

## *Oral Communication OC 56: Genetics and Gene Therapy in Hemophilia*

---

### **Deep Molecular Mechanisms of F8 exon 19 Variants and Translational Approaches in Hemophilia A**

*Dario Balestra*

Estudio que busca combinar y comparar los análisis in silico e in vitro para caracterizar sistemáticamente los efectos pleiotrópicos de las variantes del exón 19 del F8 tanto en la biología de las proteínas como en el splicing del ARNm.

### **Comparative Analysis of Residual Factor VIII Expression from Recurrent F8 Nonsense Mutations Indicates that Localization in the B-domain Favours Readthrough-mediated Protein Output**

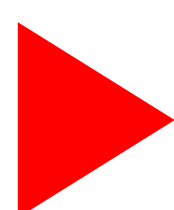
*Maria Francesca Testa*

Investigación para determinar la expresión residual del factor VIII a través de estudios en el plasma de pacientes con HA y explotandolas después a través de una plataforma de expresión in-vitro sensible. El trabajo se centra en analizar las mutaciones sin sentido en el dominio B por las potenciales implicaciones fisiopatológicas para los pacientes con HA.

### **Genetic Variants Associated with Inhibitor Development in a Multiethnic Population of Non-severe Hemophilia A**

*Ming Yeong Lim*

Este estudio busca identificar las variantes asociadas con el riesgo de desarrollo de inhibidores a partir de los datos del registro americano (ATHNdataset) en PCHA no graves



[Link a las sesiones](#)