

El 5 de octubre se celebra el Día de Concienciación sobre este trastorno hepático ultrarraro

## **Ipsen lanza la campaña ‘Compromiso PFIC. Una vida. Un futuro’ para visibilizar la colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC)**

- **La PFIC es un grupo heterogéneo y poco frecuente de trastornos hepáticos de origen genético que tiene una prevalencia estimada en Europa de 0.07/10.000 población <sup>(1)</sup>. La incidencia en España se estima entre 3 y 7 casos nuevos al año <sup>(2)</sup>.**
- **La PFIC se caracteriza por una aparición precoz de colestasis generalmente durante la infancia. Su impacto en la vida de los niños, así como en sus cuidadores y familias, es devastador.**

**Barcelona, 2 de octubre de 2023.-** [Ipsen](https://www.ipsen.com), compañía biofarmacéutica global centrada en innovación y atención especializada, en colaboración con la Federación Nacional de Enfermos y Trasplantados Hepáticos (FNETH), ha lanzado la campaña *Compromiso PFIC. Una vida. Un futuro*, con el objetivo de visibilizar la colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC, según sus siglas en inglés), trastorno hepático ultrarraro que, en muchos casos, aparece en la edad infantil.

Esta iniciativa se enmarca en el Día de Concienciación de esta enfermedad, que se celebra el 5 de octubre. Se estima que este trastorno afecta a uno de cada 50.000 a 100.000 niños nacidos en el mundo. En Europa, la prevalencia estimada es de 0.07/10.000 población <sup>(1)</sup> y, en España, de entre 3 y 7 casos nuevos al año <sup>(2)</sup>.

La PFIC es un grupo heterogéneo y poco frecuente de trastornos hepáticos de origen genético que causan enfermedad hepática progresiva debido al deterioro en el transporte biliar <sup>(1)</sup>. Los pacientes con PFIC generalmente desarrollan fibrosis y enfermedad hepática terminal antes de la edad adulta <sup>(1)</sup>. Si no se recibe el tratamiento adecuado, el paciente puede requerir un trasplante de hígado.

“En España hay pocas unidades de referencia en PFIC y tampoco son muchos los especialistas que realmente conocen bien la enfermedad, algo frecuente cuando nos referimos a enfermedades ultrarraras. Esta realidad hace que hablemos de una enfermedad infradiagnosticada que, de hecho,

explicaría la menor prevalencia en España respecto a otros países del entorno”, ha explicado Eva Bech, presidenta de la Federación Nacional de Enfermos y Trasplantados Hepáticos (FNETH).

“La celebración del día mundial y la puesta en marcha de este tipo de campañas es importante para que se conozca la enfermedad, para que los diagnósticos no se demoren años, especialmente en esta enfermedad que debuta con frecuencia en la infancia, y para llamar la atención del resto de la sociedad, pues es una enfermedad devastadora”, ha añadido Eva Bech.

Por su parte, Jesús Quintero, hepatólogo pediátrico del Hospital Universitari Vall d’Hebró de Barcelona, ha señalado también que “la PFIC es una enfermedad absolutamente devastadora capaz de desestabilizar por completo a los pacientes y sus familias. Lo que más afecta a estas familias no es solo la progresión de la enfermedad hacia una cirrosis hepática y la necesidad de trasplante de hígado, sino también el prurito, el síntoma cardinal de la enfermedad que es verdaderamente insoportable. Suele ser de tal intensidad que impide la realización de actividades cotidianas y empuja en gran medida la calidad de vida de los pacientes y sus familias”.

En este sentido, ha indicado que “hasta hace relativamente poco tiempo, los pacientes con PFIC no disponían de ningún tratamiento farmacológico que pudiera aliviar su sintomatología y alterar la progresión de la enfermedad”. Sin embargo, “la irrupción de los inhibidores de IBAT supone un cambio absoluto de paradigma y les ofrece una nueva esperanza a los pacientes y sus familias”, ha añadido el doctor Quintero.

### **Los síntomas más evidentes de la PFIC**

La PFIC se caracteriza por una aparición precoz de colestasis generalmente durante la infancia. Esta reducción o interrupción del flujo de bilis se traduce en una mala absorción nutricional y viene acompañada de un picor intenso o prurito muy molesto. Ambos factores impactan significativamente en la calidad de vida del paciente y de sus familiares y cuidadores, puesto que los problemas nutricionales suelen traducirse en un peso y una estatura por debajo de lo normal, y el prurito influye en una pérdida de sueño que, a su vez, deriva en irritabilidad, pérdida de atención y menor rendimiento escolar. Su impacto en la vida de los niños, así como en sus cuidadores y familias, es tremendo.

La PFIC puede clasificarse en varios subtipos según el defecto genético. Los tres subtipos principales son PFIC de tipo 1 (PFIC 1), tipo 2 (PFIC 2) y tipo 3 (PFIC 3). El prurito es la principal causa de trasplante de hígado en los pacientes con PFIC; de hecho, el 58 % de los pacientes con PFIC 1 y 2 son trasplantados por ello.

Los pacientes con PFIC cuentan con tratamientos para tratar los signos y síntomas clínicos de la enfermedad, incluido el apoyo nutricional, la administración de suplementos vitamínicos y el tratamiento sintomático de las características extrahepáticas como el prurito, y también con tratamiento farmacológico.

**Para más información:**

**IPSEN**

**Loreto González Goizueta**  
93 685 81 00  
[comunicacion.es@ipsen.com](mailto:comunicacion.es@ipsen.com)

**DUOMO COMUNICACIÓN**

**Borja Gómez**  
91 311 92 89 / 90  
[borja\\_gomez@duomocomunicacion.com](mailto:borja_gomez@duomocomunicacion.com)

**Sobre Ipsen**

Ipsen es una compañía biofarmacéutica global de tamaño medio centrada en medicinas innovadoras en oncología, enfermedades raras y neurociencias. Con unas ventas de más de 3.000 millones de euros en 2022, Ipsen comercializa medicamentos en más de 100 países. Junto con su estrategia de innovación externa, los esfuerzos de I+D de Ipsen se centran en sus plataformas tecnológicas diferenciadas e innovadoras ubicadas en los principales centros biotecnológicos y de ciencias de la vida: París-Saclay, Francia; Oxford, Reino Unido; Cambridge, EE. UU.; Shanghái, China. Ipsen cuenta con unos 5.000 colaboradores en todo el mundo y cotiza en la bolsa de París (Euronext: IPN) y en Estados Unidos, en el *American Depositary Receipt Program* patrocinado de nivel 1. Para más información, visita [ipsen.com](http://ipsen.com)

**Ipsen Pharma España** se encuentra ubicada en Hospitalet de Llobregat (Barcelona). En España, la compañía dispone de un sólido porfolio en oncología (riñón, próstata, tiroides y tumores neuroendocrinos), enfermedades raras (acromegalia, colestasis intrahepática familiar progresiva (PFIC), Síndrome de Turner y trastornos del crecimiento) y neurociencias (trastornos del movimiento). Para más información, visita [www.ipsen.com/Spain](http://www.ipsen.com/Spain)

---

Referencias

(1) Baker A et al. Clin Res Hepatol Gastroenterol. 2019;43(1):20–36. Available from:  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.clinre.2018.07.010>

(2) Vitale G et al. Dig Liver Dis (2019).