



Asociación Española  
de Enfermos y Familiares  
de la **ENFERMEDAD**  
**de GAUCHER**

*Serafín Martín, Presidente de la A.E.E.F.E.G.*

III Reunión de Enfermedades Minoritarias.  
Zaragoza, 14 de Junio de 2013.



A.E.E.F.E.G.



PROBLEMÁTICA DE LAS  
EERR.



LA A.E.E.F.E.G.



VISION DE LOS  
PACIENTES DE GAUCHER.



A.E.E.F.E.G.

# LA PROBLEMÁTICA DE LAS ENFERMEDADES RARAS (EERR).



# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.



**FALTA DE ACESO A UN DIAGNOSTICO PRECOZ Y ADECUADO.**



**FALTA DE INFORMACION SOBRE LA ENFERMEDAD.**



**FALTA DE CONOCIMIENTO CIENTIFICO Y DE PROFESIONALES ESPECIALISTAS.**



**FALTA DE CALIDAD EN LA ASISTENCIA SANITARIA.**



# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.

SE ESTIMA QUE EL TIEMPO PARA DIAGNOSTICAR UNA ENFERMEDAD RARA ES ENTRE 5 Y 10 AÑOS.

78´81 % ALGUNA VEZ HA SIDO TRATADO DE UN MODO INADECUADO POR ALGUN PROFESIONAL SANITARIO.

56´02 % POR FALTA DE CONOCIMIENTO SOBRE LA ENFERMEDAD.

FUENTE: Estudio ENSERIo  
(FEDER).



# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.



## FALTA DE DISPONIBILIDAD DE TRATAMIENTOS

PARA LAS INDUSTRIAS FARMACEUTICAS NO LES ES RENTABLE LA INVESTIGACION, PORQUE EL RIESGO Y EL COSTE DE UN NUEVO FARMACO ES MUY ALTO, EN ESPECIAL EN LAS EERR, DEBIDO A QUE NO EXISTE UN CONOCIMIENTO CIENTIFICO PREVIO Y LA MUESTRA DE PACIENTES PARA EL DESARROLLO CLINICO ES MUY PEQUEÑO.



# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.



**FALTA DE IGUALDAD EN EL ACESO AL TRATAMIENTO POR S.N.S.**

LA AUSENCIA DE UN PRESUPUESTO CENTRAL OBLIGA A LAS COMUNIDADES AUTONOMICAS A TENER QUE CONSEGUIR RECURSOS FINANCIEROS NO PRESUPUESTADOS PARA NUEVOS TRATAMIENTOS.

CADA COMUNIDAD TIENE SU PROPIO CRITERIO DE EVALUACION Y ACCESO A LOS TRATAMIENTOS.



# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.



## FALTA DE RECURSOS:

PARA LA INTEGRACION SOCIAL.

PARA LA INTEGRACION ESCOLAR.

PARA LA INTEGRACION LABORAL.





# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.

LOS RECORTES EN SANIDAD ESTAN AFECTANDO NEGATIVAMENTE A LA ASISTENCIA Y AL ACESO A LOS TRATAMIENTOS DE PERSONAS CON EERR.

37 % DE LAS PERSONAS ENCUESTADAS Y EL 52 % DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES CONSIDERAN QUE ESTAN SUFRIENDO UN DETERIORO EN LA ASISTENCIA SANITARIA SIGNIFICATIVO.



# PROBLEMÁTICA DE LAS EERR.

## REGLAMENTO DE LA UNION EUROPEA 141/2000

*“ LOS PACIENTES AFECTADOS POR EERR DEBEN TENER DERECHO A LA MISMA CALIDAD DE TRATAMIENTO QUE OTROS PACIENTES ”*



A.E.E.F.E.G.

LA A.E.E.F.E.G.



# LA ASOCIACION.

## **Qué es la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (A.E.E.F.E.G.)**

Se trata de una Asociación sin ánimo de lucro, cuya estructura y funcionamiento interno es completamente autónomo, democrático y apolítico. Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones Grupo 1, Sección 1, Número Nacional 163680, desde el 13 de Mayo de 1998 y CIF: G35645423.



# LA ASOCIACION.



Desde el año 2000, formamos parte de LA ALIANZA EUROPEA DE ASOCIACIONES GAUCHER (EGA).

Desde el año 2001, somos miembros de pleno derecho, con voz y voto de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).



Desde el 2002 de la Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).



# LA ASOCIACION.

**En resumen, lo que se pretende es:**

- 1.- Dar a conocer la Enfermedad de Gaucher.
- 2.- Informar y formar a los afectados de esta patología y a sus familiares, contribuyendo con ello a una mejor calidad de vida tanto del paciente como de la propia familia.



# LA ASOCIACION.

3.- Fomentar la investigación sobre la enfermedad y sensibilizar a la Administración, al colectivo sanitario (Médicos, enfermeras...) y a la sociedad, sobre ésta.

4.- Organizar encuentros educativos, que nos permitan conocer y estar al día de cuanto acontece en nuestra enfermedad.

5.- Colaborar y trabajar con todas las Asociaciones Gaucher a nivel de Europa y América Latina.



# LA ASOCIACION.



TODOS LOS AÑOS SE ORGANIZA UN ENCUENTRO NACIONAL DE PACIENTES, CON PONENCIAS MEDICAS SOBRE NUESTRA PATOLOGIA Y ADEMAS NOS SIRVE PARA COMPARTIR ENTRE TODOS, LAS EXPERENCIAS Y VIVENCIAS EN EL DIA A DIA. PUBLICAMOS UNA REVISTA ANUAL, DONDE SE RECOGEN TODAS LAS PONENCIAS.

HEMOS EDITADO GUIAS SOBRE LA ENFERMEDAD.







A.E.E.F.E.G.

# VISION DE LOS PACIENTES DE GAUCHER



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

## QUE ES LA ENFERMEDAD DE GAUCHER:

ES UNA ENFERMEDAD HEREDITARIA AUTOSOMICA RECESIVA.

ES EL TRASTORNO DE DEPOSITO LISOSOMAL MAS FRECUENTE.

CAUSADA POR DEFICIENCIA DE LA ENZIMA  $\beta$ ETA  
GLUCOCEREBROSIDASA ACIDA.

LA DEFICIENTE ACTIVIDAD ENZIMATICA, PRODUCE LA  
ACUMULACION DE GLUCOCEREBROSIDO EN LOS MACROFAGOS.



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

## SIGNOS Y SINTOMAS MAS FRECUENTES:

HEPATOMEGALIA, ESPLENOMEGALIA.

AFECTACION OSEA (ALTERACIONES ESQUELETICAS).

ANEMIA Y OTRAS CITOPENIAS.

ALTERACIONES NEUROLOGICAS.

ALTERACIONES PULMONARES, CARDIACAS.

RETRASO EN EL CRECIMIENTO.



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

**CUANTOS TIPOS EXISTEN:**

**TIPO I. NO NEURONOPATICA.**

**TIPO II. NEURONOPATICA AGUDA.**

**TIPO III. NEURONOPATICA CRONICA.**



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

## TRATAMIENTOS:

ES UNA ENFERMEDAD QUE DISPONE DE UN TRATAMIENTO ADECUADO.

- **TES** (Tratamiento Enzimático Sustitutivo).
  - ✓ Imiglucerasa.
  - ✓ Velaglucerasa.
  - ✓ Taliglucerasa, (Aprobada por la FDA, pero No por la EMA).
  
- **TRS** (Tratamiento Reducción Sustrato).
  - ✓ Miglustat
  
- **SE ESTA ESTUDIANDO LA UTILIZACION DE CHAPERONAS.**



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

- CONTAMOS CON UN GRUPO DE MEDICOS QUE SON ESPECIALISTAS E INVESTIGADORES DE NUESTRA PATOLOGIA, TANTO A NIVEL NACIONAL COMO INTERNACIONAL.
- SIN EMBARGO, NO OLVIDAMOS QUE SOMOS ENFERMOS Y PACIENTES, DE UNA "ENFERMEDAD RARA", Y QUE A VECES NOS TIPIFICAN CON ESTE CALIFICATIVO, PUES NUESTRO APARENTE Y SALUDABLE ASPECTO, NOS RESTA CREDITO Y/O CREDIBILIDAD ANTE LOS SANITARIOS QUE NOS TRATAN, PARA REIVINDICAR NUESTRA SITUACION CLINICA.
- NO OLVIDAMOS QUE LA MAYORIA ESTAMOS ADSCRITOS A DEPARTAMENTOS MEDICOS CON OTRAS PATOLOGIAS, QUE CONOCEN ENFERMEDADES A VECES DURAS, A VECES GRAVES, A VECES TERMINALES.



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

**POR OTRO LADO, SON VARIOS LOS PROBLEMAS O INQUIETUDES QUE PLANEAN EN NUESTRO HORIZONTE:**

- **DEMASIADA BUROCRACIA Y TIEMPO DESDE QUE SE DIAGNOSTICA HASTA QUE SE APRUEBA EL TRATAMIENTO.**
- **LOS DESPLAZAMIENTOS HASTA EL HOSPITAL:**
- **EN LA INFANCIA / ADOLESCENCIA:**
  - **IMPLICACION DE LA FAMILIA PARA PODERLE LLEVAR.**
  - **INCOMPRESION DE OTROS ALUMNOS POR LAS FALTAS A CLASE.**
  - **LAS TRABAS PARA PODER CAMBIAR UN DIA EL TRATAMIENTO.**
- **EN EDAD ADULTA:**
  - **PROBLEMAS LABORABLES.**
  - **LAS TRABAS PARA PODER CAMBIAR UN DIA EL TRATAMIENTO.**



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

- ESTAR TRATADOS CON LAS DOSIS ADECUADAS.
  
- LAS TRABAS Y OBSTACULOS PARA SER TRATADOS EN LOS HOSPITALES DISTINTOS AL DE REFERENCIA O EN OTRA COMUNIDADES CUANDO NOS TENEMOS QUE TRASLADAR POR MOTIVOS DE:
  - ESTUDIOS.
  - TRABAJO.
  
- AUNQUE HAY UN PROTOCOLO DE ACTUACION, PARA EL SEGUIMIENTO DE LA ENFERMEDAD, LA DISPARIDAD DE CRITERIOS , O NO SE LLEVA A CABO, SEGÚN QUE HOSPITALES.





# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

- A PESAR DE TODO ESTO, ACTUALMENTE, NO ES OBICE PARA SENTIRNOS SASTIFECHOS: TENEMOS UN TRATAMIENTO EFICAZ Y TAN SOLO CAMBIAMOS MEDIO DIA DE OBLIGADO ESFUERZO, POR CATORCE DE RELATIVO BIENESTAR.
- AUNQUE LUEGO CADA UNO ARRASTRE EN EL DIA A DIA, OTRA PATOLOGIAS MAS O MENOS INTENSAS, MAS O MENOS LIMITATIVAS, MAS O MENOS INVALIDANTES.
- SOMOS CONSCIENTES DEL MOMENTO DE VERTIGO QUE VIVIMOS MOTIVADO POR LAS INDUSTRIAS FARMACEUTICAS, LA APLICACIÓN DE REVOLUCIONARIOS METODOS TECNICOS Y CIENTIFICOS, LA FRENETICA CARRERA PARA OBTENER RESULTADOS.



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

➤ NUESTRA INTENCION Y PRETENSION FUNDAMENTAL COMO A.E.E.F.E.G., ES HACER VALER Y DAR PRIORIDAD AL COMPONENTE HUMANO EN TODO ESTE PROCESO, RECORDANDO A TODOS LOS COLECTIVOS QUE SOMOS PERSONAS ENFERMAS, PACIENTES QUE DEMANDAMOS UN TRATAMIENTO EFICAZ, SIN EFECTOS SECUNDARIOS, SIN CONTRAINDICACIONES, PARA MEJORAR NUESTRA CALIDAD DE VIDA, PARA PROSEGUIR NUESTRO QUE HACER DIARIO, YA LLENO DE DIFICULTADES Y CONTROVERSAS DE POR SI, COMO PARA TENER QUE LUCHAR Y PLANTAR CARA, ADEMÁS, A OTROS FENOMENOS E INTERESES EXTERNOS QUE NOS RESULTAN AJENOS Y QUE ENTEDEMOS EN JUSTICIA NO VENIMOS OBLIGADOS A SOPORTAR Y EN CONSECUENCIA, NO NOS DEBEN AFECTAR.



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

➤ NO SERIA DE RECIBO TERMINAR, SIN ANTES, RECONOCER Y AGRADECER LA LABOR QUE ESTAN REALIZANDO , LOS DIVERSOS GRUPOS DE PROFESIONALES, EN FAVOR DE LA INVESTIGACION Y MANEJO EN LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS, ASI COMO LOS PROFESIONALES SANITARIOS EN CONOCER Y ADQUIRIR DICHOS CONOCIMIENTOS, ASISTIENDO A LOS DIVERSOS CONGRESOS, TAMBIEN QUIERO APROVECHAR LA OCASIÓN PARA PEDIR QUE TAMBIEN SE TENGAN EN CUENTA, TANTO AL PERSONAL DE ENFERMERIA COMO DE AUXILIARES.



# LOS PACIENTES DE GAUCHER.

➤ NUESTRO AGRADECIMIENTO , POR BRINDARNOS LA OPORTUNIDAD DE EXPONER ESTE PEQUEÑO PENSAMIENTO, LIBRE DE CUALQUIER INJERENCIA EXTERNA, Y NO EXENTO DE CIERTA REIVINDICACION.

**MUCHAS GRACIAS POR SU  
ATENCIÓN.**

---

**gaucher@eresmas.com**

**www.aefegaucher.es**