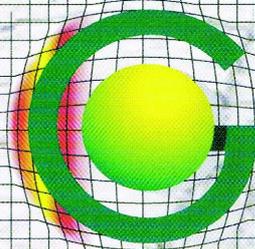


XII Reunión Anual de la AEEFEG

Madrid, 22 a 24 de octubre de 2010



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

ÍNDICE

Relación de la Enfermedad de Gaucher con otras enfermedades, como las oncohematológicas o el Parkinson

Dr. Jesús Villarrubia

Hospital Ramón y Cajal. Madrid



Portadores asintomáticos

Dra. Pilar Giraldo

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza



Incidencias psicológicas, ansiedad y depresión en los enfermos de Gaucher

Alba Ancochea

FEDER



Talleres de Padres

Talleres de Adultos

Talleres de Jóvenes

XII Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG



Con la colaboración de

genzyme



Saludo del presidente

Estimados Asociados/as:

Ha pasado un año desde que asumí la presidencia de la Asociación y se renovó la Junta Directiva en octubre 2009.

Ha sido un año intenso, aparte del trabajo que supone cualquier cambio (traslado de la Sede, trámites burocráticos, etc.), nos encontramos con la situación que había surgido a mediados del 2009, con el desabastecimiento del tratamiento enzimático (Imiglucerasa) y, a primeros del 2010, cuando parecía solucionarse este problema, nos volvimos a encontrar con una nueva paralización, una situación que no comenzó a normalizarse hasta finales del pasado año.

Estos problemas se vieron en cierto modo paliados, porque desde mediados del 2010 se dispuso de la alternativa por uso compasivo de un nuevo tratamiento enzimático (Velaglucerasa).

A pesar de que la situación se está normalizando, aún nos seguimos encontrando con

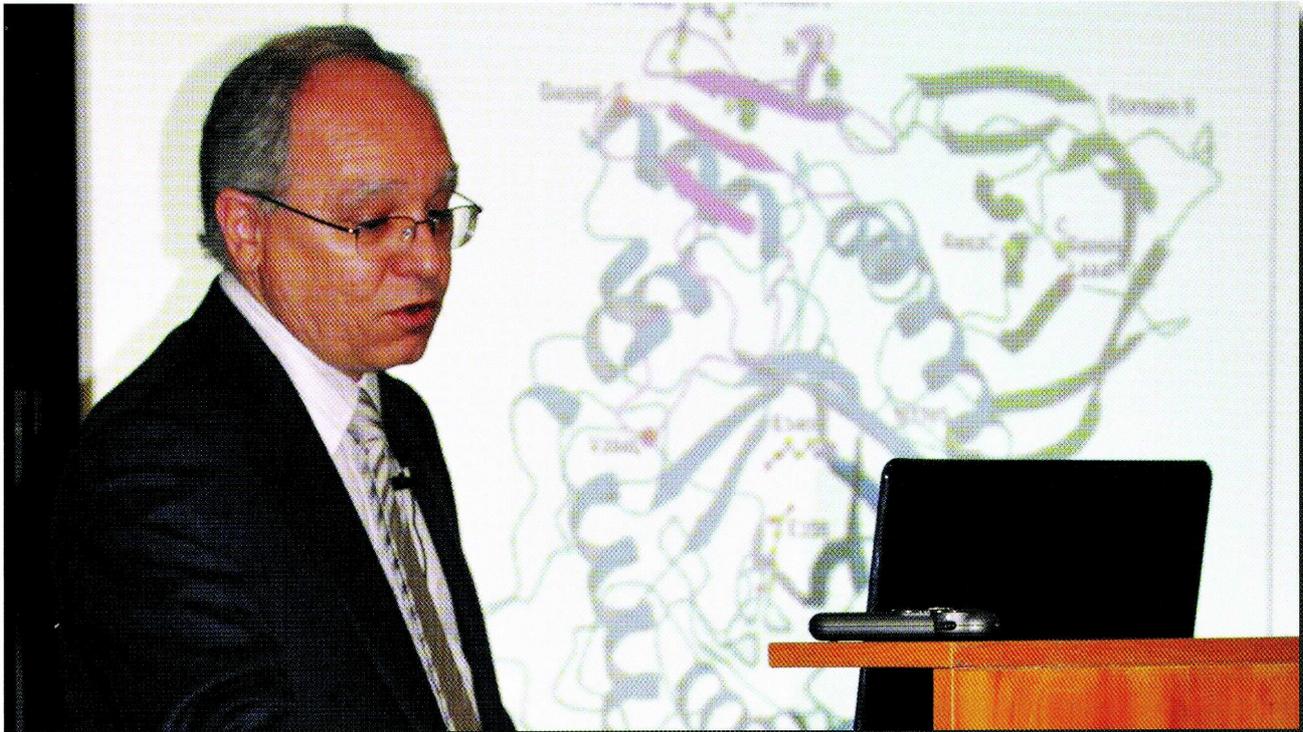
dificultades en algunas comunidades autónomas, que son remisas a normalizar las dosis recomendadas, por lo que tendremos que seguir con nuestra lucha para evitar estas situaciones. Desde la Asociación, seguiremos trabajando para defender nuestros derechos, pues ya no nos sirven las excusas que han usado hasta ahora de “No nos sirven producto” o “Es que no está aprobado”.

Los días 22, 23 y 24 de octubre del 2010, se desarrolló nuestra XII Reunión Anual, quedando en esta revista recogidas las ponencias y vivencias del mismo, espero que os guste.

Para terminar quiero daros las gracias a todos por vuestro apoyo, así como a todos los miembros de la Junta Directiva, pues sin su colaboración y esfuerzo no sería posible sacar adelante todo el trabajo.

Un saludo,

Serafín Martín.



“No hay datos fiables que permitan confirmar la relación entre la Enfermedad de Gaucher y enfermedades como el mieloma o el Parkinson”

Jesús Villarrubia. Hospital Ramón y Cajal de Madrid

El doctor Jesús Villarrubia, del Hospital Ramón y Cajal, inició su participación en la XII Reunión Anual de la AEEFEG con una advertencia: “la posible relación entre la Enfermedad de Gaucher y una mayor incidencia de enfermedades malignas o la enfermedad de Parkinson se brinda mucho a tirar de estadísticas. Es un tema muy complejo y no me gustaría que se sacaran ideas erróneas, pues en la actualidad no se dispone de datos concluyentes”.

Una enfermedad lisosomal

La Enfermedad de Gaucher es hereditaria y, aunque se trata de una enfermedad muy rara, es la más frecuente del grupo de enfermedades lisosomales. Su origen está en la falta

de una enzima que genera la acumulación de una serie de sustancias. Es una enfermedad crónica, pero está claro que no es una enfermedad maligna. Se puede diagnosticar en cualquier edad de la vida, aunque generalmente el diagnóstico se produce entre los 4 y los 30 años. La gran mayoría de los casos es de Tipo 1. Suele debutar de una forma anodina, sin presentar una clínica muy clara, cursando con anemia, cansancio, otras veces con plaquetas bajas, o con un aumento del tamaño del hígado o el bazo, o con dolor óseo.

El gran problema que tiene la enfermedad de Gaucher es que en general los médicos no piensa en ella, por lo que frecuentemente pasa

bastante tiempo antes de llegar a diagnosticarse, lo que genera angustia y desesperación en el paciente. De hecho, hay trabajos publicados en los que se dice que el diagnóstico puede tardar 10, 15 o incluso 20 años.

“Estamos hablando de una enfermedad lisosomal”, explicó el doctor Villarrubia. Los lisosomas son una vesículas que se encuentran en las células y que contienen unas enzimas que, por decirlo de un modo gráfico, se encargan de eliminar la basura o el exceso de sustancias que se van generando en la célula. El organismo está continuamente renovando sus células y de esas células casi todo se aprovecha. Lo que ocurre es que cuando tenemos unas células que ya han cumplido su función y mueren,

son recogidas por los macrófagos, que se encargan de eliminar estos restos celulares. Los lisosomas contienen unas enzimas que se encargan de partir los restos para que puedan ser metabolizados y utilizados para producir nuevas células.

El problema con las enfermedades lisosomales es que dependiendo del tipo de enzima que falte se va a acumular una sustancia concreta. “Hay más de 40 enfermedades lisosomales”, afirmó el especialista del Hospital Ramón y Cajal, “y todas tienen su origen en un defecto genético (congénito) por el que falta una de estas enzimas. La más frecuente es la Enfermedad de Gaucher, aun cuando se trate de una enfermedad muy rara, es decir, que afecta a muy pocas personas”.

El concepto de enfermedad rara cambia en función de los países. Pero en la Unión Europea se clasifica como tal toda enfermedad que se da en uno de cada 2.000 habitantes. En el caso de la Enfermedad de Gaucher se estima que hay unas 10.000 personas que la padecen en todo el mundo, si bien muchos de ellos no están diagnosticados. Se da en todas las partes del mundo con una incidencia de un caso por cada 100.000-150.000 habitantes, con la excepción de los judíos Ashkenasi, entre los que la incidencia es de uno por cada 800 personas, lo que hace que en Israel

presentes prácticamente en todo el organismo. por lo que la enfermedad puede afectar a distintos órganos. “Hay macrófagos en la médula ósea, que es donde se produce la sangre, de ahí que la enfermedad pueda cursar con anemia, plaquetas bajas, etc. También hay muchos macrófagos dentro del hígado por lo que la acumulación de grasa hace que aumente su tamaño; en los huesos, causando dolor óseo; en los pulmones, el bazo, etc”, explicó el doctor Villarrubia.



Es una enfermedad de origen genético. Pero, ¿cómo se diagnostica? Lo más importante es la sospecha, algo muy complicado para médicos que no están familiarizados con la Enfermedad de Gaucher, aunque cuando se ha visto un paciente de este tipo ya no se le pasa ninguno. Luego el diagnóstico puede ser morfológico, mirando las células de Gaucher; bioquímico, mediante la realización de una serie de determinaciones bioquímicas; también se puede hacer el estudio genético; y finalmente hay una serie de marcadores biológicos para seguir la enfermedad.

En cuanto al tratamiento, en el que se han registrado importantes avances durante los últimos años, en la actualidad se dispone de fármacos que permiten sustituir la enzima que falta, y otros que evitan que se forme esta sustancia y de este modo reducen su presencia (tratamientos orales). Además hay otros medicamentos en desarrollo que pronto ofrecerán más opciones de tratamiento.

EG y enfermedades malignas

¿Qué riesgo tienen los pacientes con Enfermedad de Gaucher de sufrir otras enfermedades malignas? Esta cuestión surge especialmente a raíz de los primeros estudios realizados en Israel, dado que es donde tienen un mayor número de pacientes con esta enfermedad. En los años 80 se iniciaron estudios postmortem de pacientes con Enfermedad de Gaucher y vieron que podría haber una asociación entre esta enfermedad lisosomal y otras patologías malignas, en especial enfermedades hematológicas.

“Todos los enfermos de Gaucher”, explicó el doctor Villarrubia, “figuran en distintos registros nacionales e internacionales y tienen un seguimiento muy exhaustivo. En el año 2005, en el registro internacional de la Enfermedad de Gaucher se analizaron los datos de más de 3.000 pacientes con el fin de obtener datos estadísticos que permitieran conocer el riesgo de que padezcan otras enfermedades malignas. Hay que tener en cuenta que el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher es muy reciente, por lo que muchos de estos datos proceden de pacientes no tratados. De ahí que los datos puedan cambiar”

Este estudio estableció que no había un riesgo añadido de padecer enfermedades neoplásicas en relación

En el mundo hay unas 10.000 personas con la enfermedad de Gaucher

haya hospitales que se dediquen exclusivamente a la Enfermedad de Gaucher.

Esta enfermedad se caracteriza por la falta de una enzima, llamada glucocerebrosidasa, cuya función es ayudar al organismo a degradar un cierto tipo de molécula grasa (glucocerebrósido). Al no disponer de cantidades suficientes de esta enzima, las células se llenan de esta grasa no digerida y entonces reciben el nombre de células de Gaucher y están

Podría haber relación entre el mieloma y la enfermedad de Gaucher

al resto de la población. La única excepción era el mieloma múltiple, una enfermedad neoplásica hematológica, en la que las células plasmáticas, presentes en la médula ósea, proliferan de forma anormal y continua produciendo una proteína, llamada proteína M, que puede identificarse en sangre y orina, y que es responsable de causar un daño en diferentes tejidos. El 95% de los casos de mieloma se produce en personas mayores de 40 años y la máxima

incidencia se registra a partir de los 70 años.

Esta Enfermedad hematológica tiene una clínica muy característica y presenta ciertas similitudes con la enfermedad de Gaucher: dolor óseo, anemia, infecciones, insuficiencia renal, disminución del calcio, tendencia al sangrado, etc.

En la actualidad se han producido importantes avances en el tratamiento de esta enfermedad.

“También hay otra patología, conocida como MGUS”, añadió el especialista del hospital Ramón y Cajal, “que es una gammapatía monoclonal de significado incierto. pero que no es un mieloma, si bien algunos pacientes acaban desarrollándolo. En la gran mayoría de los casos se trata de hallazgos casuales y lo único que debe hacer es seguir a estos pacientes”.

En la población general, presentan niveles elevados de la proteína M hasta un 3,2% de las personas mayores de 50 años, un 5% de los mayores de 70 y casi el 8% de los mayores de 85. La edad media de diagnóstico se sitúa en los 70 años. El riesgo de transformarse en mieloma es de un 17% a los 10 años después del diagnóstico, un 34% a los 20 y un 39% a los 25.

No todas las MGUS son iguales y ya en el momento del diagnóstico se puede saber cómo va a evolucionar.

Continuando con los estudios, uno de ellos, realizado por el doctor

Estos estudios se han realizado en una población muy seleccionada

Shoenfield en Israel y publicado en 2005, concluye que no los pacientes con Enfermedad de Gaucher no tienen un mayor riesgo asociado de padecer una enfermedad oncológica que la población general, salvo en el caso del mieloma. Pero este estudio está realizado solo en población judía. En Europa, otro estudio realizado sobre 131 pacientes a los que se ha seguido durante 20 años muestra que hay un riesgo moderadamente elevado de padecer ciertas enfermedades, siendo un poco más elevado el de sufrir un mieloma

“Hay que tener en cuenta”, aclaró el doctor Villarrubia, “que todos estos estudios se están haciendo con una población seleccionada y que hay mielomas que se diagnostican de manera casual al ser muy poco agresivos. Sin embargo, en el caso de los enfermos de Gaucher se va a buscar este diagnóstico, por lo que se produce de una manera más frecuente”. En este sentido, hay un trabajo que es curioso, de Langren

(2007) en el que la muestra además de enfermos de Gaucher es una población muy amplia a la que se ha podido seguir durante muchos años. Realiza el estudio inicial en los hospitales del ejército americano, ya que durante 40 años han pasado unos cuatro millones de personas, de las que unas 1.500 tenían Enfermedad de Gaucher. Y hace un estudio comparativo en el que concluye que el riesgo de los pacientes de Gaucher frente al resto de la población de sufrir una enfermedad oncológica es prácticamente el mismo. Aunque añade que este riesgo puede estar aumentado en relación a algún tipo de cáncer, si bien el riesgo de padecer un mieloma no es significativo.

Este investigador, advierte que todos los estudios previos que se habían realizado era en clínicas especializadas en Enfermedad de Gaucher, por lo que los pacientes estudiados están sometidos a un seguimiento muy exhaustivo y más continuado que el de una población normal y como consecuencia de ello puede haber un sesgo significativo en los datos obtenidos.

Asimismo, concluye que lo que habría que vigilar en estos pacientes es la aparición de otros síntomas que puedan sugerir la existencia de enfermedades diferentes al mieloma, tales como adenopatías, fiebre, pérdida de peso, sudores, etc. Hay que tener en cuenta que estas patologías, como los linfomas, sí tienen un





tratamiento eficaz cuando el diagnóstico es precoz.

En cambio, los pacientes que tienen una MGUS o un mieloma no tienen un tratamiento previo. Langren

El mieloma afecta con mayor frecuencia a personas de más de 70 años y es una enfermedad también rara

dice que asumiendo que haya una relación entre la Enfermedad de Gaucher y mieloma, ésta no tendría ninguna implicación clínica importante y no se justificaría la realización de screenings para su detección precoz. “Esto”, matizó el doctor Villarrubia, “es bastante discutible. En la actualidad el tratamiento del mieloma sólo se realiza a partir del estadio II, según el grado de anemia o los niveles plaquetas que presente el paciente, y no existe ningún tratamiento preventivo ni para los mielomas ni para las MGUS”.

Las recomendaciones que ahora se establecen determinan realizar cada dos años un control de proteínas cuando la edad es inferior a los 50 años y uno anual por encima de esta edad. Aunque Langren a raíz de su estudio considera que no merece la pena realizarlo.

En cualquier caso, aunque todos estos datos son estrictamente estadísticos, la conclusión a la que puede llegarse es que cabe pensar en que existe un aumento de los de MGUS y Mieloma en determinados pacientes con enfermedad de Gaucher. En los últimos tiempos estos datos cambian constantemente, ya que desde que se han introducido los tratamientos para la Enfermedad de Gaucher no ha transcurrido el tiempo suficiente para poder extraer conclusiones, especialmente teniendo en cuenta que el mieloma es una enfermedad que afecta con mayor frecuencia a personas mayores, con edades por encima de 70 años, y además es una enfermedad también rara.

Enfermedad de Parkinson

La enfermedad de Parkinson es un cuadro clínico, un síndrome, que se caracteriza por un cuadro de temblor, de rigidez, lentitud de movimientos y trastornos en las posturas. Además es una enfermedad muy frecuente, ya que afecta al 1% de la población a partir de los 65 años.

Hasta ahora la Enfermedad de Gaucher se ha clasificado en tres grupos muy bien diferenciados, según tengan o no afectación neurológica. El tipo 1, la más frecuente, pues afecta al 98% de los pacientes, es la forma que no tiene afectación neurológica. El tipo 2 presenta afectación neurológica aguda. Y el tipo 3 afectación neurológica crónica. Hasta ahora estos tres tipos de la Enfermedad de Gaucher estaban muy bien diferenciados. “Pero en los últimos años”, comentó el doctor Villarrubia, “a raíz de la realización de una serie

de estudios, se comprobó que había unos determinados pacientes con enfermedad de Parkinson que presentaban una alteración en la misma enzima GBA que los pacientes con Enfermedad de Gaucher y que estaba mutada cinco veces más frecuentemente que en los pacientes que no tenían el Parkinson. Este era el factor genético de riesgo más frecuente que se da en la enfermedad de Parkinson, si bien no es su causa. Pese a ello da renovadas esperanzas a los pacientes con Parkinson, puesto que empiezan a conocerse con mayor detalle los mecanismos de la enfermedad e incluso en el aspecto del tratamiento ya que podría plantearse la posibilidad de tratar la enfermedad de Parkinson con los medicamentos que en los próximos años van a estar

En la actualidad se empieza a plantear que la clasificación de la Enfermedad de Gaucher en tres tipos no sea tan clara

disponibles para determinados tipos de la Enfermedad de Gaucher”.

A partir de este momento comenzaron a conocerse estudios que relacionaban síndromes parkinsonianos con la Enfermedad de Gaucher, especialmente del tipo 1. También se vio que este Parkinson era distinto del clásico. Esto ha llevado a que en la actualidad se comience a plantear que la clasificación en tres tipos de la Enfermedad de Gaucher pudiera no ser tan clara.

No obstante, el doctor Villarrubia concluyó su presentación advirtiendo que todos los estudios disponibles son observacionales y que por tanto no puede extraerse conclusiones fiables de ellos. “La relación entre la Enfermedad de Gaucher y un mayor riesgo de padecer otras enfermedades -dijo- es un tema que no está todavía claro ni en el ambiente médico”. ■



“Es muy importante realizar un estudio genético familiar cuando se diagnostica a una persona la Enfermedad de Gaucher”

Pilar Giraldo. Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG). Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza

En el Hospital Miguel Servet se dispone de un biobanco asociado a un laboratorio de investigación traslacional, en el que se almacena, previo consentimiento informado material biológico de los pacientes con Enfermedad de Gaucher. Gracias a ello, el grupo de la doctora Pilar Giraldo puede realizar diversos estudios que permitan comprender mejor todo lo relacionado con esta enfermedad lisosomal. “Estamos hablando”, advirtió en su presentación durante la XII Reunión Anual de la AEFEFG, “de un proceso biológico en el que intervienen muchos factores y en el que se producen una serie de estímulos que hacen que otras sustancias se produzcan o se incrementen.

Tenemos pocos casos como para que podamos hacer grandes estudios. No hay que olvidar que estamos hablando de enfermedades raras, por lo que no disponemos de suficiente masa crítica como para poder realizar afirmaciones muy firmes”.

Las enzimas o proteínas que se producen en la célula se fabrican porque hay algo que hace que esto ocurra de forma adecuada. Se trata de los genes, que se encuentran en el núcleo de la célula. El gen puede estar en diferentes cromosomas, según la enzima que se estudie. Por ejemplo, el gen que determina la producción de la enzima de la Enfermedad de Fabry, la alfa-galactosidasa, está situado en el cromosoma x, que es el que marca el

sexo del individuo. Este hecho es el que va a determinar cómo se va a producir la herencia. Si hablamos de enfermedades ligadas al cromosoma x, como son la Enfermedad de Fabry, la hemofilia o la Enfermedad de Hunter, tendremos un perfil de portadores y pacientes diferente al de otra enfermedad.

Si el gen defectuoso está alojado en el cromosoma x y se es hombre, entonces el individuo tiene una de las enfermedades antes reseñadas. Si se trata de una mujer, e tener otro cromosoma x que teóricamente está sano está compensando el defecto en el otro cromosoma x. Pero ¿qué pasa en los descendientes? Si el defecto está en la madre y el padre es sano, entonces el hijo va a estar afectado si

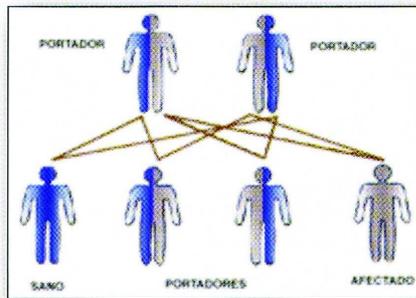
hereda el cromosoma defectuoso de la madre. Si el individuo es mujer y hereda de su madre el cromosoma defectuoso y de su padre el sano, será portadora pero no tendrá la enfermedad. En el caso de la Enfermedad de Fabry, se calcula que uno de cada 40.000 varones padece la enfermedad y que la prevalencia general, es decir el total de personas que pueden tenerla, es de un caso por cada 117.000.

Pero las cosas no son fáciles porque las mujeres tienen dos cromosomas x, y si uno de ellos es defectuoso pueden sufrir un fenómeno que se llama de *Lyonización*, por el cual hay mecanismos que hacen que un cromosoma tenga más fuerza que el otro, de tal modo que si el más fuerte es el cromosoma defectuoso entonces la portadora tiene manifestaciones de la enfermedad. Por esta razón, en el caso de los pacientes con Enfermedad de Fabry, hay mujeres portadoras que tienen síntomas y desarrollan la enfermedad por completo a pesar de que a priori no deberían tenerla.

El análisis enzimático no es suficiente para determinar si se es o no portador de la Enfermedad de Gaucher

En la Enfermedad de Gaucher la herencia funciona de una manera muy diferente, ya que el gen defectuoso está ubicado en el cromosoma 1, que no interviene para nada en la determinación del sexo, lo que establece otras condiciones para la herencia. “Esto hace”, explicó la doctora Giraldo, “que para que se herede la enfermedad el defecto genético debe estar presente en los dos padres. Es un tipo de herencia a la que se denomina autosómica recesiva, ya que si no se hereda el defecto de uno de los padres nunca se llegará a tener, si bien se será portador. Se calcula que la Enfermedad de Gaucher la padecerá el 25% de los descendientes de una pareja de portadores”.

Es muy importante, una vez que se diagnostica a un paciente de Enfermedad de Gaucher, realizar un estudio genético de los familiares para conocer cuál de sus miembros es portador del gen defectuoso. Además,



cabe la posibilidad de que pueda haber otro caso oculto de la enfermedad y cuanto antes se conozca este hecho, mejor. Pero lo más importante es que se tiene la posibilidad de realizar un consejo genético.

Para ilustrar esta explicación, la doctora Giraldo expuso algunos ejemplos estudiados por su grupo de investigación. “El diagnóstico definitivo de la Enfermedad de Gaucher”, comentó, “como el de cualquier enfermedad lisosomal, surge al determinar la actividad enzimática de la proteína defectuosa, lo que se hace con facilidad en los linfocitos de la sangre periférica, ya que basta una simple muestra de sangre para determinar la actividad betaglicosidasa ácida, que en los pacientes es muy baja (por debajo de 2). Sin embargo, en los portadores esta actividad se encuentra en un nivel intermedio entre el de los pacientes y las personas sanas. Pero hay muchos sanos que tienen actividad enzimática baja y portadores que la tienen alta. De ahí que el análisis enzimático no sea definitivo para determinar si una persona es portadora o no de la Enfermedad de Gaucher. No ofrece seguridad, por lo que es imprescindible la realización de un estudio genético a tal fin”.

En España la mutación genética más frecuente de las relacionadas con la Enfermedad de Gaucher es la N370S, presente en más del 94% de los pacientes, ya sea en los dos alelos, lo que solamente ocurre en el 12%, o en combinación con otras mutaciones, que es lo más frecuente. También puede haber mutaciones en los dos

alelos, pero tal circunstancia no se produce más que en un 1% de los casos.

“Hemos analizado, conjuntamente con el grupo de Barcelona y con el de Portugal”, explicó la especialista del hospital Miguel Servet de Zaragoza, “todas las mutaciones disponibles de pacientes españoles y portugueses y hemos establecido un mapa de mutaciones. El genotipo más frecuente en España y Portugal es el N370S, el L444P (30%) y el N370S (12%) como homocigosidad, es decir presente en los dos alelos. También hemos realizado el análisis de los datos por Comunidades Autónomas, presentando los mismos resultados. Estos datos se presentaron en Colonia en el último *European Working Group of Gaucher Disease* y el trabajo está pendiente de publicación.

¿Por qué es muy importante realizar un estudio genético familiar cuando se diagnostica un caso de Enfermedad de Gaucher? Para responde a este pregunta la doctora Giraldo expuso dos casos estudiados

La Enfermedad de Gaucher la padecerá el 25% de los descendientes de una pareja de portadores

por su grupo. El primero se refiere a un paciente de Tipo 1 diagnosticado en la infancia pero que va progresando y desarrolla manifestaciones clínicas de un tipo 3 de la enfermedad. El estudio genético determinó que tiene una mutación L444P en combinación con D409H, lo que que con mucha frecuencia se asocia a problemas neurológicos. “Estudiamos a su mujer”, explicó la doctora Giraldo, que nos sirvió en ese momento de control, y nos encontramos con la sorpresa de que ella era portadora de la mutación N370S. Esta pareja tenía tres hijas, por lo que nos pusimos en contacto con ellos para estudiar a las tres, dado el riesgo de que alguna de ellas

hubiese heredado los dos alelos anormales, pues un hijo de un enfermo de Gaucher en el caso de que la pareja sea sana, es seguro portador obligado ya que va a heredar un alelo defectuoso. Pero en este caso el riesgo era aun mayor, al ser la madre portadora. Sin embargo, el azar es así, las tres hijas de esta pareja eran simplemente portadoras, ya que únicamente habían heredado los alelos defectuosos del padre y no el de la madre”.

El segundo ejemplo se refiere a una familia de Aragón que tiene la mutación más frecuente, la N370S, y otra mutación compleja. La pareja tiene seis hijos, entre los que hay una gran diversidad. Uno es sano, dos hermanas han heredado los dos alelos defectuosos de sus padres, por lo que las dos tienen la Enfermedad de Gaucher. Otro varón ha heredado N370S de su padre y los otros dos hermanos (un varón y una mujer) la mutación compleja de la madre. “También estudiamos a los nietos de esta pareja, es decir, a la segunda generación. Uno de los hijos varones - también se estudió a su pareja- ha tenido tres hijos de los que dos han heredado la N370S y el otro es sano. Otro varón ha transmitido a su hija la mutación compleja. Una de las mujeres enfermas tuvo dos varones que heredaron N370S, por lo que son portadores. Otra hermana enferma transmitió a sus tres hijos la mutación compleja, resultando ser portadores. Otro hermano no tuvo ningún hijo. Y la otra hermana portadora tuvo una hija portadora”.

Tras haber realizado el estudio, se informó a la familia y se les habló de la importancia de que, llegado el momento, se sometiera a un estudio genético a las parejas de los nietos que eran portadores, con el fin de saber si son o no portadoras de un gen defectuoso y, por tanto, conocer el riesgo que presentan de tener descendientes con la Enfermedad de Gaucher. “Sin embargo”, informó la doctora Giraldo, “no hicieron caso de la advertencia y una de las nietas portadoras tuvo la mala suerte de encontrar una pareja portadora de N370S y tener con él dos hijas. Una de ellas ha resultado ser portadora, pero la otra tiene la misma enfermedad que su abuela”.



De ahí la importancia de realizar el estudio genético familiar, en el que deben incluirse las parejas de portadores y enfermos.

Otra peculiaridad de los portadores se refiere a una enzima que permite completar el diagnóstico y realizar el seguimiento de la enfermedad: la quitotriosidasa, de la que no se conoce muy bien su función en el organismo, pero que en los pacientes con Enfermedad de Gaucher está aumentada unas 300 veces. Los portadores también tienen esta enzima aumentada en relación a las personas sanas, sin que ello suponga un hecho a tener en cuenta.

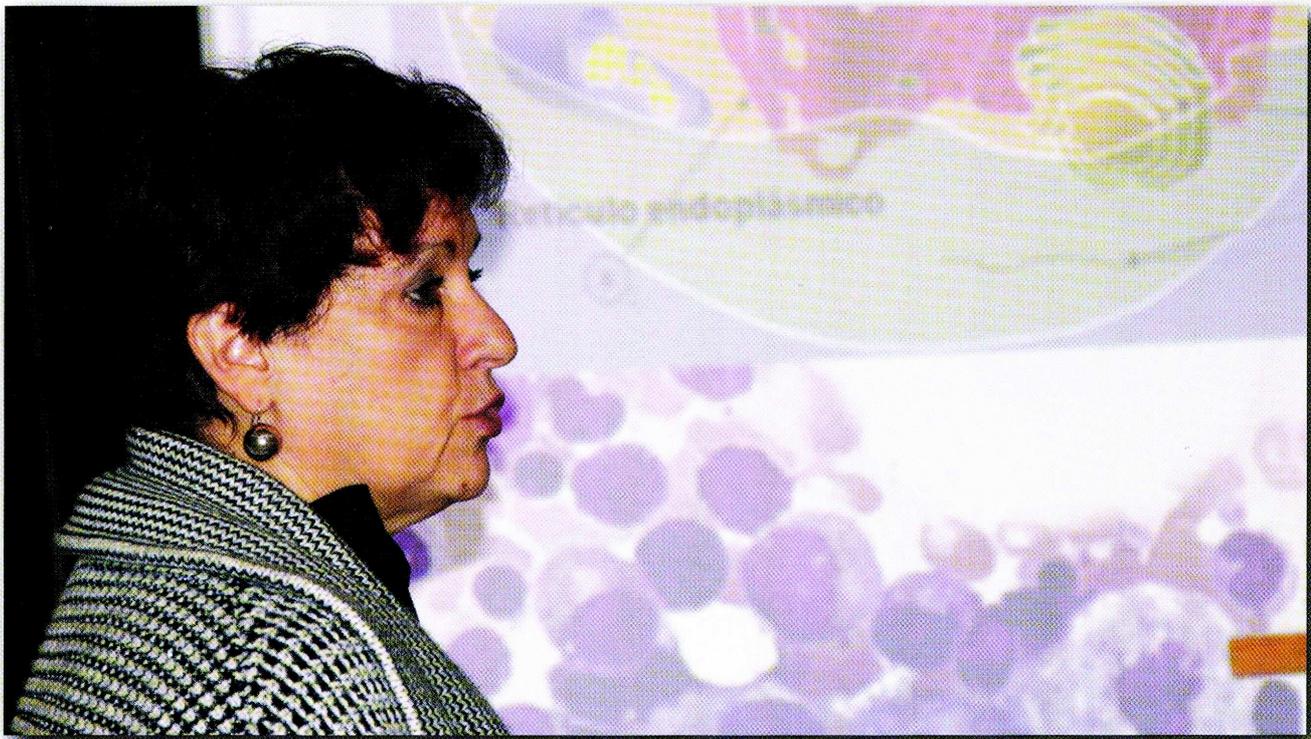
El estudio genético familiar debe incluir las parejas de los portadores y enfermos

Puede orientar hacia el diagnóstico de portador, pero no reviste relevancia clínica. Hay una duplicación del gen que la codifica, es decir que envía las órdenes para que se fabrique. Y las personas que tienen esta duplicación en los dos alelos son incapaces de producir la enzima, lo que sucede en aproximadamente el 6% de la población general, por lo que si se trata de un paciente con Enfermedad de Gaucher esta proteína no tiene

utilidad alguna en cuanto a su seguimiento.

Relación con otras enfermedades

La doctora Giraldo expuso los datos de un estudio publicado en el año 2000 y diseñado por el doctor Pérez Calvo, para el que se realizó una encuesta a 370 personas pertenecientes a 79 familias con Enfermedad de Gaucher, con el objetivo de saber si esas familias tenían una incidencia mayor de demencia, parkinson, accidentes cerebrovasculares, infarto agudo de miocardio, enfermedad valvular cardíaca, algún tipo de cáncer o neoplasia hematológica, fibrosis pulmonar, tuberculosis, piedras en la vesícula o esquizofrenia. Respondieron el 69% de los encuestados, pertenecientes a 47 familias. De ellos 59 no eran portadores y tenían una edad media de 52 años, mientras que 132 eran portadores y con edad similar, y 67 eran enfermos. Los resultados indicaron que el riesgo relativo de sufrir cualquier patología de las reseñadas en relación con la Enfermedad de Gaucher era nueve veces mayor en los pacientes con respecto a los sanos y tres veces más frente a los portadores. Pero no había diferencias significativas entre portadores y sanos. En función del sexo, el riesgo relativo de sufrir cualquier enfermedad era cuatro veces superior en mujeres con Enfermedad de Gaucher y 1,4 veces más en mujeres portadoras. No



obstante, hay que tener en cuenta que la mujer se preocupa más por su salud y visita con mayor frecuencia al médico.

Otro aspecto más a destacar en relación a los portadores es que el tienen un metabolismo de los lípidos que les protege frente al desarrollo de enfermedades causadas por el colesterol elevado.

Enfermedad de Parkinson

Están proliferando mucho en la actualidad las publicaciones sobre la enfermedad de Parkinson en pacientes de Gaucher. La doctora Giraldo se refirió a esta patología como una de las que puede tener una mayor incidencia entre portadores y enfermos de Gaucher, siendo la segunda en frecuencia de las enfermedades neurodegenerativas entre la población general. Uno de cada cien habitantes sufre esta enfermedad.

“Al margen de todas las publicaciones, -advirtió- en nuestro Grupo percibimos que en los estudios que estábamos realizando sobre las familias españolas con enfermedad de Gaucher podría haber una mayor incidencia de enfermedades neurológicas. Entre enero y diciembre de 2006 realizamos una encuesta a 42 médicos y 92 familias. El estudio se publicó en 2008. Obtuvimos información de 72. Contestaron el 78% de los encuestados, de los que 99

eran pacientes y 266 familiares. Entre los pacientes con Enfermedad de Gaucher, el 32,9% tenían algún tipo de afectación neurológica, como falta de concentración, polineuropatía, incoordinación motora, defecto de la audición, temblor, enfermedad de Parkinson, estrabismo, etc. La enfermedad de Parkinson aparecía en 7 pacientes de esos 30. Pero entre los

No hay datos con significación estadística que permitan establecer la relación de la Enfermedad de Gaucher con un mayor riesgo de sufrir Parkinson

familiares también nos encontramos que el 13,5% presentaban algún tipo de enfermedad neurológica y la enfermedad de Parkinson era la de mayor incidencia, pues la presentaban cinco personas”.

El estudio concluyó que la prevalencia de enfermedad de Parkinson entre pacientes con Enfermedad de Gaucher era 23 veces

superior a la estimada en población general. Entre los portadores encuestados fue 17 veces superior al de la población general. “Pensando en que estos datos indican que hay algo de cierto en la relación Gaucher-Parkinson”, comentó esta experta, “hemos dirigido una tesis doctoral en población aragonesa, estudiando a 112 pacientes con enfermedad de Parkinson y comparándolos con 109 controles (estudio de cohorte). La distribución de los grupos es homogénea en cuanto a edad y sexo. El estudio ha sido muy detallado en cuanto al tipo de alteración del gen de la glucocerebrosidasa ácida, para lo que se ha seguido una metodología sistemática de análisis y se ha realizado una secuenciación de todo el gen”.

De los 112 pacientes con Parkinson, siete de ellos eran portadores de una mutación relacionada con la Enfermedad de Gaucher. En los 109 controles nos hemos encontrado también 4 casos de portadores. Pero si nos fijamos encontramos que en el caso de los controles hay 2 casos de N730S y en otros dos de T369M (ésta es poco frecuente). Sin embargo, los pacientes que tienen Parkinson, no tienen la mutación N360S, aunque hay dos pacientes con L444P, uno con E326K y 4 con T369M. Estos resultados no permiten decir que no hay una significación estadística. ■



Cada paciente con Enfermedad de Gaucher es diferente a los demás

Alba Ancochea. Psicóloga de FEDER

Alba Ancochea, psicóloga de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), dedicó su ponencia a analizar el impacto emocional de la Enfermedad de Gaucher. Comenzó su exposición con la definición que la Organización Mundial de la Salud (OMS) hace de la salud: “un estado de completo bienestar físico, mental y social”, entendiéndolo que cuerpo y mente son una unidad, de tal modo que el estado psicológico afecta al estado físico y viceversa.

Contraer una enfermedad, sea cual sea, supone una amenaza para las metas y planes de vida que la persona tenía hasta ese momento, pues las actividades previstas y los proyectos se ven interrumpidos por la enfermedad. También afecta a las relaciones familiares y sociales, pues la persona enferma se siente a menudo una carga y no tiene ganas de relacionarse. Además en la familia cambian los roles y la relación de pareja puede quedar relegada ante la

necesidad de asumir el cuidado del hijo enfermo.

Por otra parte, afecta a la integridad corporal física y estética, pues el sentirse diferentes, no reconocerse en la imagen que refleja el espejo, no gustarse a uno mismo puede prevalecer sobre los síntomas de la enfermedad o el dolor somático.

***Cuerpo y mente
son una unidad y
el estado
psicológico afecta
al físico y viceversa***

“Ojalá existiese un termómetro para medir el dolor”, comentó Alba Ancochea. “Es una de las cuestiones que más tratan de transmitir las personas con enfermedades crónicas que solicitan apoyo psicológico.

Nadie sabe comprender su dolor, llegan a un punto en que la gente no les toma en serio, comienzan a derivarles a psiquiatría, etc. Hay que tener en cuenta que el dolor está condicionado por muchos factores de índole psicológica”. Asimismo, contraer una enfermedad puede suponer sufrir intervenciones quirúrgicas y tratamientos que muchas veces son más dolorosos que la propia enfermedad, aunque inevitables para continuar con el día a día y con la vida.

La enfermedad también repercute no sólo en las propias dolencias somáticas, sino a veces y con más fuerza en el malestar psicológico.

Por otra parte, la enfermedad disminuye la autonomía de la persona generando distintas formas de dependencia: requerir otra persona para que te proporcione los cuidados necesarios, una dieta estricta, un medicamento, etc. “Efectivamente”, explicó la psicóloga de FEDER, “todos dependemos de nuestra

familia de una manera o de otra. Aunque sólo sea a nivel afectivo dependemos de la aprobación, del cariño y del cuidado de nuestros familiares. Por tanto, el sentir como positivo o negativo el hecho de necesitar de los demás es un poco una cuestión de comparación. Muchas veces lo que nos sucede es que nos decimos a nosotros mismos que el de al lado no lo necesita. Pero cuando se es un niño pequeño no se ve como negativo el necesitar a tus padres, pero sí se puede percibir como negativo que te tengan que

La ausencia de información sobre asociaciones y recursos, la falta de ayudas económicas, la escasez de atención sociosanitaria adecuada, son otros factores que tienen un impacto psicológico sensible en el entorno familiar. Parece que esta muy claro el tema de dependencia o minusvalía con respecto a determinadas enfermedades, pero cuando se trata de enfermedades raras que no tienen una homogeneidad en sus efectos sobre el organismo -en el caso de la enfermedad de Gaucher son tres tipos de gravedad diferente y en los que

los distintos aspectos de la propia enfermedad, además de una pérdida de control a nivel personal y social al verse obligado a modificar o abandonar el rol que uno desempeña en su familia o en su trabajo. Uno pierde el control de la situación en el momento en que comprueba que no puede cambiar lo que le está sucediendo en su ambiente habitual.

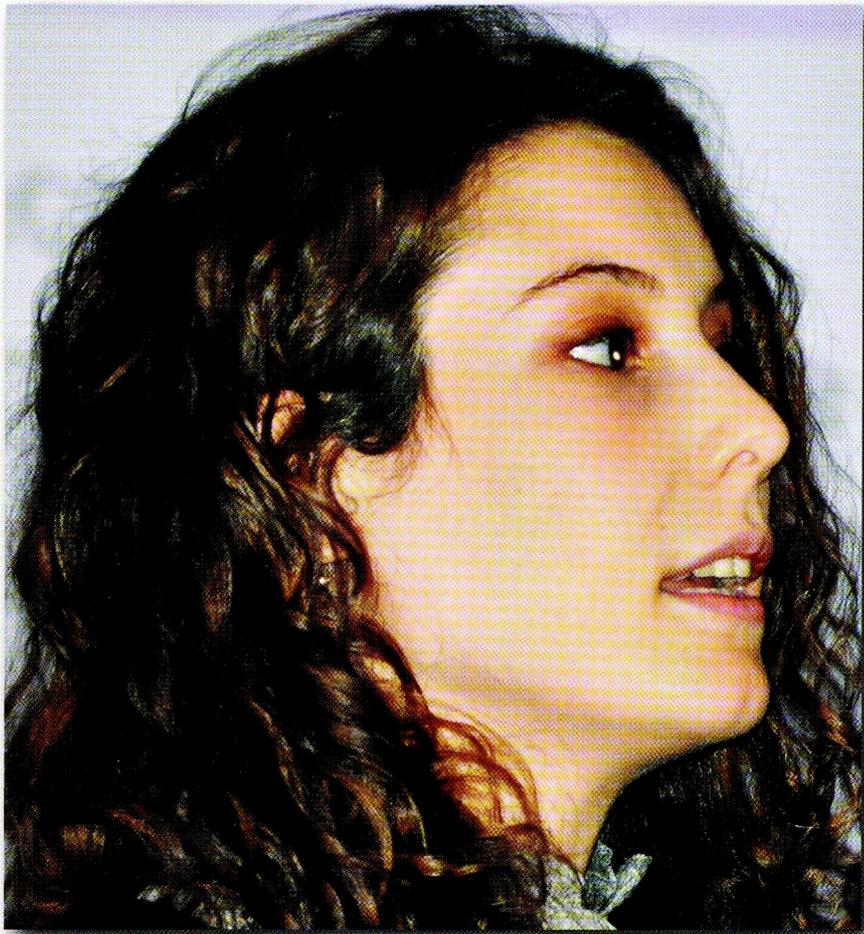
Finalmente, hay que referirse al rechazo social. Esa incompreensión es la que genera la pérdida de autoestima y aislamiento y ese sentimiento de ser único, de desamparo, desorientación e impotencia que genera el no saber transmitir a los demás lo que te está sucediendo y no ser capaz de conseguir que te comprendan.

A todo ello hay que añadir la ansiedad, el miedo y la angustia.

Reacción de la familia

La reacción del entorno familiar ante el diagnóstico de una enfermedad rara va a depender de muchos factores. Por un lado está el nivel de gravedad. No se reacciona igual cuando el enfermo es un adulto o un niño. También influye la situación socioeconómica familiar (cuando se tienen recursos económicos se tiene más facilidad para acceder a tratamientos a cuidados especializados, encontrar a otra persona que se ocupe de los cuidados cuando uno no puede, rehabilitación, etc.). Otros condicionantes son la capacidad y relación afectiva entre la familia, los recursos externos de apoyo, o la experiencia previa de la familia ante la enfermedad, pues no es lo mismo cuando se trata de una enfermedad nueva que cuando ya se ha pasado por la experiencia.

El primer impacto psicológico se produce en el momento del diagnóstico de la enfermedad y éste tiene distintas fases. "La primera fase", explico Alba Ancochea, "es de negación y conlleva decirse a uno mismo que esto no es posible, buscar otros diagnósticos, otras opiniones médicas, pensar que se han equivocado. Es una forma de dar tiempo a nuestra mente de asumir lo que está ocurriendo. Los padres, en general, ya han inventado la vida de sus hijos antes de que nazcan, decidiendo lo que van a hacer y cómo



acompañar a recibir el tratamiento puesto que el resto de tus amigos no lo necesitan"

A todas estas consecuencias normales de padecer una enfermedad le podemos sumar las características propias de una enfermedad rara, como es el desconocimiento que la sociedad tiene de ellas. Lo mismo sucede con la desinformación acerca de los cuidados y ayudas técnicas que se necesitan. Tanto es así, que muchas veces las familias que acuden a apoyo psicológico comentan que han tenido que ser ellos los que expliquen en qué consiste su enfermedad a los propios médicos.

parece que no se conoce muy bien el pronóstico- por lo que muchas veces a la hora de solicitar estos recursos se encuentran una serie de problemas que impiden el acceso a las ayudas.

También existen otras circunstancias que tienen su impacto psicológico, como son la falta de protocolo para la enfermedad, dificultades en la relación con los profesionales por su desconocimiento de estas enfermedades, la falta de cobertura legal para la investigación, la no existencia de medicamentos específicos y en muchos casos ausencia de diagnóstico. Todas ellas generan incertidumbre en relación a

lo van a hacer. Pero estas expectativas se frustran según el niño va creciendo y no puedan cumplirse sus sueños”.

Otra reacción frecuente es la ira o el enfado por la sensación de injusticia, aunque no todo el mundo canaliza estos sentimientos hacia el exterior, sino atribuyéndose a sí mismos la culpabilidad.

De la negación se pasa a empezar a asumir que está sucediendo de verdad, pero que no es tan grave como parece. Supone una aceptación y un regreso a la negación. Se empieza a generar una esperanza irreal.

Por último se llega a la aceptación, que supone el reconocimiento de la situación.

“Después de este proceso”, añadió la psicóloga de FEDER, “llega la readaptación, es decir, la organización de la vida conforme a las nuevas circunstancias impuestas por la enfermedad.

Finalmente se adquiere la esperanza de que el enfermo pueda vivir igual o mejor que el resto de los niños. “Nosotros”, comentó una madre de un niño con Enfermedad de Gaucher, “cuando visitamos los hospitales y vemos otras enfermedades raras, llegamos a

un enfermo de Gaucher sufra más que la de un niño con cáncer, porque se vive la situación de maneras distintas. hay que comprender el dolor de cada uno. En cualquier caso es una muestra de que se van desarrollando estrategias de afrontamiento”.



Sentimientos asociados

A lo largo de este proceso de aceptación surgen diversos sentimientos:

- **Soledad.** “El momento del diagnóstico fue el de mayor sentimiento de soledad”, comentó una de las madres presentes en la sala. “Durante un año no supe de nadie que tuviera esta enfermedad, a pesar de que me decían que había otros enfermos”. Éste es uno de los grandes valores de la asociación: integrarte en un grupo de personas que vive lo mismo que tú, que te entiende. “También la soledad se siente cuando estás en un grupo en que todos son sanos y tú eres la única persona, por decirlo de algún modo, especial”.
- **Miedo,** generalmente relacionado con la incertidumbre, con el no saber muy bien cuál va a ser la evolución o el pronóstico. de la enfermedad.
- **Tristeza, culpa, amor y coraje.** son otros sentimientos frecuentes.

Por concretar en el propio niño que sufre la enfermedad, el impacto va a depender del grado de severidad, de la sintomatología, de la visibilidad

de la enfermedad y de la extensión de las intervenciones médicas, la calidad de las relaciones familiares, el afrontamiento de los problemas y el manejo de estrés tanto por los niños como por los padres -los niños son directamente influenciados por la forma en que lo viven los padres-.

Esto va a suponer dolor, hospitalización, restricción de actividades, dietas, medicación, absentismo escolar, miedo y ansiedad. “Los niños más pequeños”, explicó Alba Ancochea, “manifiestan fundamentalmente su preocupación por el dolor y por separarse de sus padres, así como el miedo al hospital y a las revisiones médicas. Según van creciendo comienza a surgir el miedo a no encajar en el colegio, a sentirse diferentes, a no poder participar en muchas de las actividades que realizan sus compañeros. Y esto se incrementa aun más cuando llega la adolescencia, especialmente si la enfermedad tiene algún tipo de consecuencia a nivel estético, ya que es el momento en que más les importa ser iguales a sus compañeros y sentirse atractivos. El estrés debido a los posibles cambios físicos que pueden experimentar aumenta por el propio estrés de la adolescencia. Se generan trastornos

El primer impacto psicológico se produce en el momento del diagnóstico y conlleva la negación, con una reacción de ira o enfado ante la injusticia

pensar que menos mal que nos ha tocado un Gaucher y no un Fabry, para el que no hay tratamiento. Nosotros al menos disponemos de tratamientos, se está investigando y cada vez hay más recursos. Tenemos esperanzas de que nuestros niños serán normales”.

“Cada persona”, comentó Alba Ancochea, “sufre de manera diferente. Es posible que la madre de

Un impacto emocional en el niño puede ser la ansiedad anticipatoria ante los tratamientos médicos, que suponen un factor estresante importante

de sueño y fatiga, esencialmente porque el dolor altera el ritmo del sueño, así como las preocupaciones y el miedo. También la fatiga motivada por cuestiones de la propia enfermedad o por situaciones de anemia o desnutrición por pérdida de apetito”.

Otro impacto a nivel emocional es que el niño pueda manifestar ansiedad anticipatoria ante los



tratamientos médicos o la intervención quirúrgica, que supone un factor estresante importante: la preparación, la separación de los padres, la entrada al quirófano, la anestesia, la recuperación, etc.

Además de la ansiedad el niño puede mostrar un estado de ánimo bajo que le haga sentirse con pocas fuerzas para afrontar la enfermedad. Esto en ocasiones lleva a situaciones de depresión, considerada como un bajo estado de ánimo elevado a la enésima potencia. Es esa sensación de tristeza muy incrementada y sostenida en el tiempo. La depresión en los niños es más o menos igual que en los adultos, aunque se manifiesta más con oposicionismo, irritabilidad, aislamiento, problemas de sueño y no querer participar en el juego.

Los cambios físicos que el niño experimenta durante la enfermedad y el tratamiento amenazan su autoestima y pueden provocar problemas en las relaciones sociales, lo que indirectamente repercute sobre la propia autoestima.

Los hermanos

Cuando hablamos de la familia ante la enfermedad los hermanos son los eternamente olvidados. ¿Cómo viven la enfermedad de su hermano? Por un lado va a depender de cómo lo afronta la familia. Tampoco es lo mismo ser el hermano mayor que el pequeño. Si cuando naces la enfermedad ya está en casa no vives la angustia inicial de tus padres en el

momento del diagnóstico, ni esa tensión y sufrimiento. Tampoco ves que has perdido privilegios, que pierdes atención por parte de los padres en beneficio de tu hermano enfermo. Tampoco es lo mismo cuando hay más de un hermano, pues en este caso se tiende a repartir. Los sentimientos más habituales son la culpabilidad, el miedo, los celos, el abandono, la tristeza, el enfado y la responsabilidad, que se distribuyen de

Los cambios físicos que experimenta el niño con la enfermedad y el tratamiento pueden amenazar la autoestima y provocar problemas de relación

forma heterogénea en función de la edad.

Por otro lado están los deseos de curación. Muchas veces a los hermanos no se les explica lo que sucede, lo que les lleva a preguntarse el porqué le está sucediendo esto a su hermano y nadie les da una explicación. Se produce malestar, angustia, celos, sentimiento de

diferencia en relación al resto de sus compañeros y amigos porque ellos no tienen un hermano enfermo. También sienta vergüenza y al mismo tiempo rabia por no poder comprender porqué les está sucediendo.

Durante la adolescencia se vuelve a sentir la diferencia pero de otra manera, ya que ven que tienen más responsabilidades que el resto de sus compañeros, que tienen que renunciar a más cosas por el cuidado de su hermano o la situación familiar, y que tienen más preocupaciones. Ellos se sienten culpables por sentir celos. Es la doble cara de la misma moneda.

Otra cuestión es la protección. Muchos hermanos se vuelven adultos antes de tiempo al sentir que ellos se convierten en cuidadores y tener que defender a su hermano en distintas situaciones.

Ansiedad y depresión

“La ansiedad”, explico la psicóloga de FEDER, “es un estado de ánimo negativo caracterizado por síntomas corporales y tensión física y aprensión con respecto al futuro. Es un miedo inespecífico hacia algo que va a suceder. Se siente cuando uno no puede controlar la situación de futuro. Su función es la de motivar la huida o la lucha y es muy similar al miedo. El miedo sirve para algo más concreto, mientras que la ansiedad es más difusa y suele referirse a cosas que pueden pasar en el futuro. También es



más subjetiva. Pero ambos nos permiten prepararnos para afrontar una situación. Un poco de ansiedad es positiva; de hecho es una función adaptativa, es una emoción que nos ayuda a sobrevivir, pero cuando es

dejando de lado otros aspectos de la vida para centrarnos en los que tenemos como una amenaza. Esto puede generar falta de concentración, que la memoria esté afectada y que se tengan reacciones exageradas de susto. Para resolver lo que se piensa que es contraproducente, se realizan muchos esfuerzos de concentración que a su vez hacen pensar otra vez en lo mismo.

Otra de las respuestas cognitivas es prepararse para la acción, intentando comprender lo que sucede y cómo corregir el problema. La lucha contra esa situación es la obsesión compulsiva y la ansiedad generalizada. Asimismo, puede haber una reacción de disociación, que es cuando, harto de estar cansado y preocupado, se abandonas la preocupación; es el agotamiento que lleva a una situación de apatía. es decir una actitud de pasividad en la huida o en la lucha.

En el aspecto físico se tiene sensación de ahogo, de no poder respirar, se acorta la respiración y esto hace que el corazón se tenga que esforzar más y se producen taquicardias. También está la tensión en la garganta para quedarse callados y éste es el motivo por el que muchas personas con ansiedad continuada acaban sufriendo afonía y problemas de faringitis.

“La depresión”, aclaró Alba Ancochea, “es una reacción de disminución del ánimo y de la energía,

pensamientos suicidas, reducción del placer, enlentecimiento de la agitación, sentimientos de culpa, insomnio y variaciones de peso. La depresión persiste por la autoevaluación negativa que se realiza

Muchos hermanos se vuelven adultos antes de tiempo al sentir que tienen que convertirse en cuidadores y asumir ciertas responsabilidades

Cuando la ansiedad es excesiva es perjudicial y, si se mantiene en el tiempo, puede desencadenar estrés e incluso una depresión

excesiva comienza a ser perjudicial, especialmente cuando se mantiene en el tiempo, desencadenando el estrés e incluso la depresión”.

La ansiedad tiene tres componentes: el cognitivo, el conductual y el sentimental. La respuesta cognitiva de preparación para la huida o la lucha implica la concentración de la atención en las posibles amenazas. La persona se vuelve hipervigilante. Solo nos preocupamos de las cuestiones negativas, es decir, de lo peligros,

de todo lo que se hace, identificamos los déficits de habilidades, sólo nos centramos en las cosas que no sabemos hacer y además nos sentimos incapaces de aprender a hacerlas. Las experiencias de la vida se evalúan hacia atrás y sólo se recuerda lo negativo. Es un diálogo interno con autoinstrucciones negativas, el pensamiento automático, en el que no se utiliza la lógica y que lleva a pensamientos de catastrofismo y generalización e ideas y creencias irracionales”. ■

Taller de Adultos



El taller de adultos estuvo centrado principalmente en los problemas que se han producido por la paralización del tratamiento y las desigualdades existentes a la hora de querer acceder

a otras alternativas, no ya entre las diferentes comunidades autónomas, sino también dentro de una misma comunidad. Se incidió en la necesidad de adoptar una actitud más

reivindicativa ante los centros hospitalarios con el fin de exigir que todos los pacientes puedan recibir el tratamiento, dado que algunos aun no han podido reanudararlo.

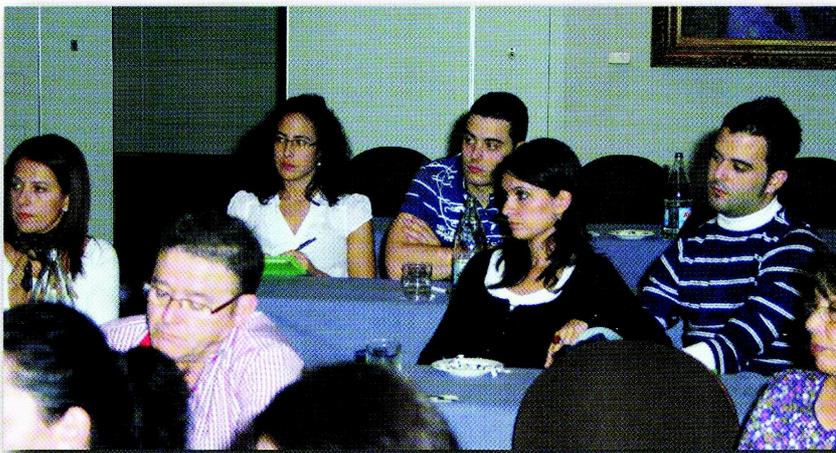
A tales efectos, se propuso que se invitara como ponente a la próxima Reunión Anual a un miembro de la asesoría jurídica de Feder, a fin de informar a la AEEFEG, sobre los mecanismos de defensa y reclamación ante los hospitales, organismos públicos, administraciones sanitarias, etc.

También se plantearon otras posibles ponencias para la siguiente Reunión Anual y se expresó el interés por contar con algún ponente extranjero, bien de forma presencial, o través de videoconferencia. ■

Taller de Jóvenes

El taller de jóvenes se centró en tres temas concretos:

- **La paralización del tratamiento por la falta de suministro.** Se comentaron los perjuicios causados a los pacientes y se evidenció la opinión generalizada de que Genzyme no dijera toda la verdad en relación al parón en la fabricación de Cerezyme, ya que nos parece extraño que una empresa multinacional como ésta tarde tantos meses en resolver la contaminación por un virus de un biorreactor.
- **Alternativas al tratamiento ante la falta de Cerezyme.** Hablamos de Zavesca y Velaglucerasa, de cómo en pacientes con la misma enfermedad, el mismo tratamiento no funciona de la misma manera. Esto nos llevó a reafirmar que aunque todos tengamos la misma enfermedad, cada organismo es diferente, con lo que no puede generalizarse la respuesta al tratamiento. También hablamos de las distintas maneras de administrar el mismo tratamiento en cada paciente. Hablamos, por ejemplo, del tratamiento oral, de cómo un paciente hacía régimen de comidas y otro no, y como nos afectaba.
- **Posibles ponencias para la próxima Reunión Anual.** Se realizaron las siguientes sugerencias:



- *Actualidad en los tratamientos.* Pros y contras de los diferentes tratamientos y en qué casos es aconsejable su uso, pero con datos reales y refrendados.
- *Asesoría Jurídica.* Ayuda de un experto que nos informe de nuestros derechos, de las herramientas jurídicas vigentes y de la manera de actuar ante un nuevo caso de falta de tratamiento o cambio de tratamiento por parte de los facultativos aprovechando las circunstancias de escasez en el suministro.
- *Talleres impartidos por psicólogos,* pero más específicos, no tan generalizados, como es el caso de la ponencia de por la mañana, porque además crean ciertas dudas que pueden es alarmar sin que lleguen a aclarar posturas. ■

Asamblea General de la AEEFEG



El día 24 de octubre se celebró la Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG, de acuerdo al orden del día establecido:

1. **Lectura y aprobación del Acta de la Sección anterior:** una vez leída fue aprobada por unanimidad.
2. **Examen y aprobación de las cuentas del Ejercicio Asociativo a 30-09-2010:** presentado el balance y examinadas cada una de las partidas, sometiéndose las mismas a votación, resulta aprobado por unanimidad el Balance Económico.
3. **Actividades 2009/2010:** Se informa de las actividades realizadas:
 - Cambio de Sede y Registro de Estatutos.
 - Cambio de domicilio en Tarjeta Cif, y solicitud exención de IVA en Hacienda.
 - 25 Enero: Reunión en Zaragoza en la que participaron la Presidenta de la Asociación Brasileña de Gaucher, Feeteg, Presidente de MPS y Fabry y la Delegada de AEAL de Zaragoza.
 - 18 Febrero: asistencia al Acto del Congreso de los Diputados.
 - 26 Febrero: Asistencia a las Jornadas de Enfermedades Raras. en Ciberer.
 - 20, 21 y 22 Mayo: participación en el Taller de Formación Feder, en el Centro de Referencia de Enfermedades Raras de Burgos.
 - 30 de Junio y 1, 2 y de Julio: Reunión de la EGA/EWGGD celebrada en Colonia (Alemania).
 - Colaboración en diversos actos organizados por FEDER.
4. **Próxima Reunión Anual y temas a tratar:** se acuerda la celebración de la XIII Reunión

Anual en Madrid, durante los días 21, 22 y 23 de Octubre del 2011. Se debaten los temas a tratar y se intenta precisar el título de las ponencias para evitar posibles repeticiones. Ponencias/temas a tratar:

- *Tratamientos:* Actualización de los diferentes tratamientos existentes. Se procurará que participe más de un ponente y la posibilidad de realizar una videoconferencia.
 - *Tema Jurídico:* Principalmente encaminado a cómo realizar reclamaciones.
 - *Tema Psicológico:* Se plantea cómo organizar la ponencia relacionada con el tema psicológico, la cual podría ser por grupos.
5. **Varios:**
 - El Presidente ofrece a la Asamblea la posibilidad de ampliar los días y el horario de atención al público, pero finalmente se decide mantener el mismo.
 - El Presidente informa de la necesidad de actualizar la lista de socios, al fin de adecuarla a la realidad, estando conforme todos los presentes.
 - Se informa, de que se está trabajando para actualizar la página web de la Asociación.
 - Algunos socios piden que se pida al gabinete jurídico de FEDER un modelo de solicitud de reclamación para que cualquier socio pueda utilizarlo ante posibles problemas con los médicos o la administración de los medicamentos.
 - Se procede a presentar la documentación necesaria para asistir al encuentro del 27 de Noviembre, organizado por Shire. Se reparten las hojas de inscripción y el programa correspondiente, a la vez que se informa de los

- plazos que deben cumplir los socios para inscribirse.
- Se comenta a la Asamblea la presencia en el hotel de Hugo (participante en el programa Operación Triunfo), y se informa de que se ha prestado amablemente a fotografiarse con los niños y a dar a conocer nuestra asociación en su Twitter y en Facebook.

- Una vez tratados estos temas, se procede a recibir a los niños, que nos presentan sus dibujos y se les hace entrega de un diploma y un obsequio en agradecimiento a su participación y su buena voluntad.
- No hubo preguntas por parte de los asistentes en el turno correspondiente. ■

Taller de padres



Un año más, el sábado por la tarde, y sin moderador, volvimos a disfrutar compartiendo unas horas llenas de participación, dinamismo, compañerismo y empatía. El taller fue muy distendido, ameno e instructivo.

Se analizaron las ventajas e inconvenientes resultantes de comunicar la enfermedad de nuestros hijos. Como todo en la vida, hay que ver cual es el lado que más pesa en la balanza. En lo que sí hubo unanimidad fue en respetar la decisión de nuestros hijos de dar a conocer o no su enfermedad en sus distintos ámbitos cotidianos: escuela, universidad, trabajo, amigos, etc. Esto también tiene sus ventajas y sus inconvenientes para ellos, pero todos coincidimos en que tiene que prevalecer el bienestar emocional de nuestro hijo/a y que por ello debemos respaldar su decisión.

Fue muy curioso descubrir que, aún con el paso del tiempo, la experiencia del día a día, el grado de conocimientos adquiridos, existen heridas todavía sin cicatrizar. Heridas que, como el hacernos recordar nuestros primeros días en esta andadura, nos desarmen fácilmente y nos bloquean con tan sólo trasladarnos a esa etapa. Quizá esas heridas deban permanecer semiabiertas para que nunca nos demos por vencidos y sigamos luchando.

Algo que también nos preocupa es el vacío con el que nos encontramos en el ámbito laboral a la hora de poder acompañar a nuestro hijo/a al hospital cada vez que necesita el tratamiento. Al no existir un derecho reconocido

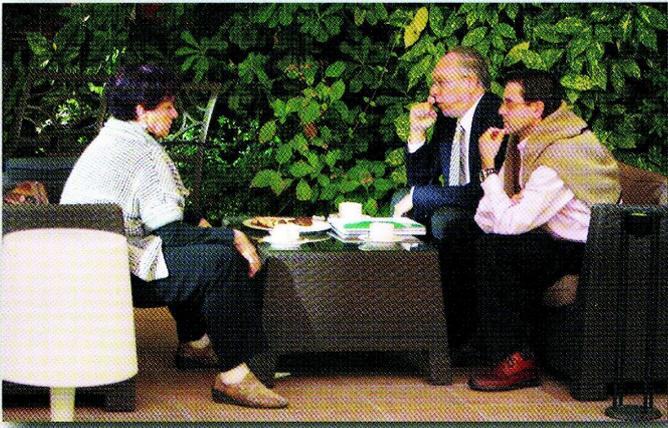
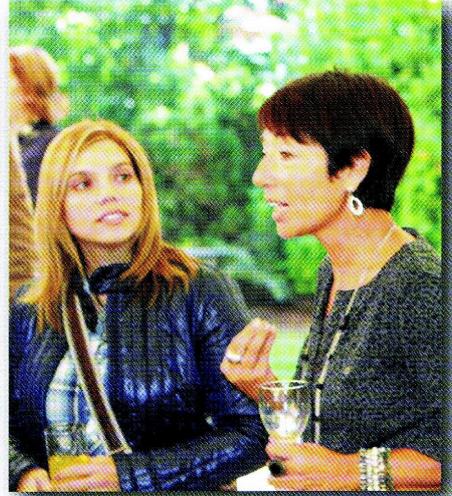
en los estatutos de los trabajadores, se tiene que llegar a acuerdos con la empresa para disponer de ese tiempo. Estos acuerdos pueden ser económicos, bien porque es tiempo no retribuido, o a cambio de días de vacaciones. En cualquiera de los dos casos la pérdida es importante.

Asimismo nuestros hijos también sufren sus ausencias en las horas lectivas, que exigen una búsqueda de estrategias para conseguir no perder el ritmo de las clases a las que se ven obligados a faltar. Tampoco aquí existen acuerdos por los que el centro educativo deba facilitar los conocimientos expuestos durante su ausencia.

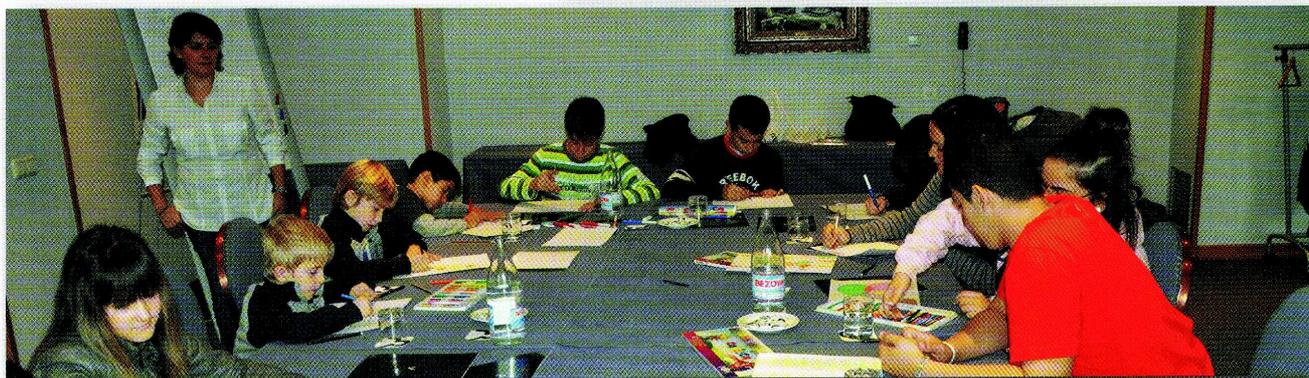
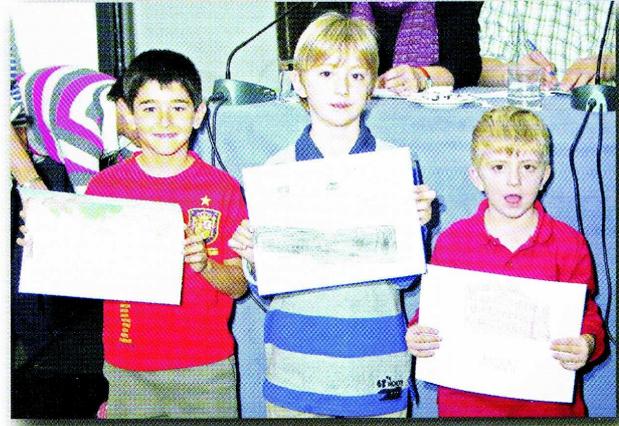
Pensamos que una solución a adoptar en los próximos años sería conseguir el tratamiento domiciliario a nivel nacional. Evitaríamos de ese modo problemas como los que ahora estamos sufriendo.

El taller es uno de esos momentos que todos los padres esperamos con muchas ganas. El resultado de compartir nuestras experiencias durante todos estos años hace que el taller sea un lugar en el que se respira confianza en el ambiente. En él podemos expresarnos fácilmente, sin tapujos, sin complejos; también comunicar nuestras preocupaciones y temores descubriendo que son afines a todos. Podemos enriquecernos de la experiencia de otros padres, conocer de primera mano actuaciones o iniciativas tomadas y los resultados obtenidos. Todo esto, claro está, porque como a cualquier progenitor nos preocupan nuestros hijos. ■

La XI Reunión Anual, un punto de encuentro y convivencia de los socios de la AEEFEG



Los niños también estuvieron presentes en la XI Reunión Anual de la AEFEG





Qué es la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG.)

Se trata de una Asociación, de carácter benéfico, sin fines lucrativos de ningún tipo 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.

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 2002, de la Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

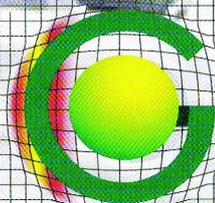
En resumen, lo que se pretende es:

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.
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. Pertener a Federaciones o Confederaciones de Asociaciones de carácter Regional, Nacional o Internacional que tengan el mismo objeto que esta Asociación.
6. Colaborar y trabajar con todas las Asociaciones Gaucher a nivel de Europa y América Latina.

Correo electrónico: gaucher@eresmas.com

AEEFEG

C/ Buenos Aires, 16
Malpartida de Plasencia
16680 Cáceres
Tel./Fax: 927 459 226
email: gaucher@eresmas.com



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

Con la colaboración de:

genzyme