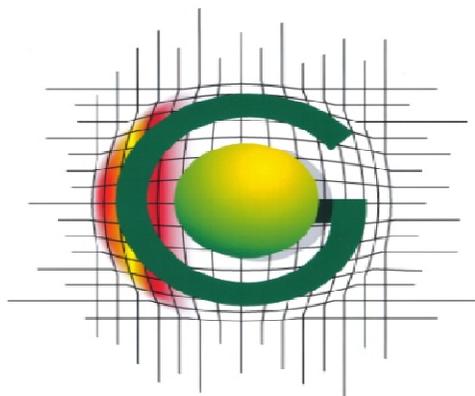


XI Jornada de Enfermedades Raras en Extremadura

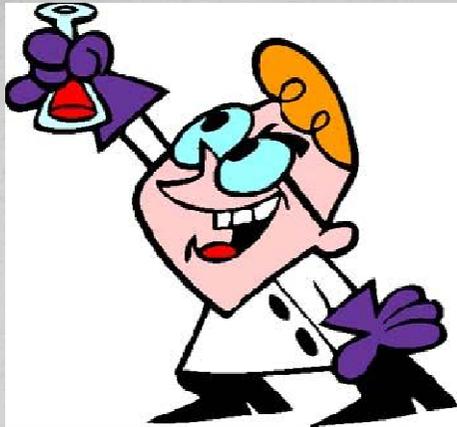
LA INVESTIGACIÓN ES NUESTRA ESPERANZA



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

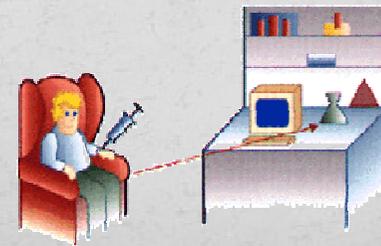
entidad de
utilidad pública 
feder
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras | DELEGACIÓN EXTREMADURA

SERAFIN MARTIN BADAJOZ 2 OCTUBRE 2017



ENFERMEDAD DE GAUCHER

INVESTIGACION Y TRATAMIENTOS



La Enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima beta glucosidasa ácida.

Es la más frecuente de las enfermedades de depósito lisosomal,

Se le calcula una tasa de prevalencia del orden de 1/100.000, aunque hay estudios que dan cifras de prevalencia menores, de alrededor de 1/150.000-200.000.

pero no lo es entre los judíos de origen Ashkenazi, en la que se estima una prevalencia que oscila entre 1/400 y 1/2.500.

En Israel no es una Enfermedad Rara

Por qué decimos enfermedad de Gaucher



El médico francés Philippe Charles Ernest Gaucher en su tesis Doctoral presentada en el año 1882 describió lo que él creía un epiteloma primitivo del bazo (es decir un tumor del bazo).

Posteriormente, ante nuevas apariciones de casos de personas con similares características clínicas, Brill en 1905 designó al cuadro clínico con el nombre de enfermedad de Gaucher en honor a su descubridor.

Inicialmente estas manifestaciones se atribuyeron a una proliferación tumoral de posible origen epitelial; sin embargo, a principios del siglo XX se desecha esta hipótesis cuando se establece la herencia familiar del proceso.



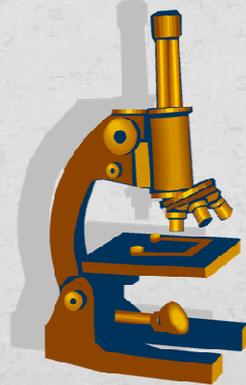
FECHAS IMPORTANTES

- ➔ 1882 Primer paciente descrito con la EG
- ➔ 1905 Primer diagnóstico premortem de la EG
- ➔ 1907 Descubrimiento de la naturaleza metabólica
- ➔ 1927 Descripción primer paciente con neuropática aguda (Tipo 2)
- ➔ 1934 Descubrimiento de la naturaleza grasa del material almacenado
- ➔ 1955 Descubrimiento de los lisosomas
- ➔ 1959 Descripción primer paciente con neuropática crónica (Tipo 3)

CONOCIMIENTOS



CIENTIFICOS



1965 Brady demuestra que la enfermedad se debe al descenso en la actividad enzimática de la glucocerebrosidasa.

1970 Se desarrollan los métodos enzimáticos para el diagnóstico

1974 Se realiza el primer Ensayo Clínico en humanos con glucocerebrosidasa purificada.

1990 Barton, Brady, Grabowski inician los primeros tratamientos sustitutivos.

En la actualidad, hay Grupos, Fundaciones, etc., que están compuestos por médicos, tanto a nivel Nacional, como Mundial, que trabajan en las Enfermedades Lisosomales, en general y en la Enfermedad de Gaucher, en particular.

EWGGD

European Working Group on Gaucher Disease.

El grupo Europeo de trabajo de la enfermedad de Gaucher fue fundado como una organización “hija” del grupo de estudio europeo de enfermedades lisosomales (ESGLD) en 1993 y tuvieron su primer encuentro en Trieste, en 1994.

Se organiza una reunión cada dos años con el fin de evitar la diseminación de la información. Aunque se invita a un número limitado de representantes de la industria farmacéutica, el grupo europeo de trabajo de la enfermedad de Gaucher ha sido siempre un grupo independiente con propósitos de caridad.

FEETEG

Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher.

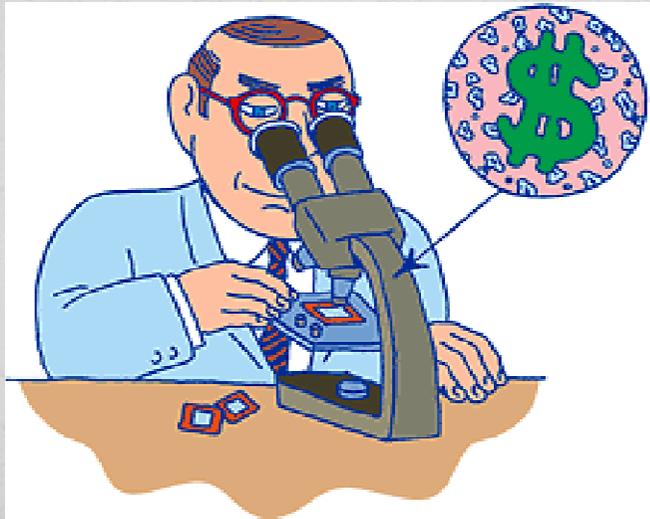
Es una Fundación sin ánimo de lucro que apoya al grupo de investigación multidisciplinar, formado por diferentes especialistas que efectúan una valoración completa del paciente haciendo diagnóstico evaluación clínica, hematológica, neurológico, etcétera, informan y asesoran en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad así como proporcionar consejo genético a pacientes y familiares.

FUNDACIÓN GENZYME

Fundación GENZYME .

Entidad sin ánimo de lucro que persigue la mejora del conocimiento, diagnóstico y tratamiento de todo tipo de enfermedades, incluidas las enfermedades de baja prevalencia y enfermedades con necesidades médicas no cubiertas, fomentado la investigación y el avance técnico y científico en este ámbito, así como promoviendo la divulgación e intercambio de información a fin de mejorar la capacitación de los profesionales médicos y la situación de los enfermos.

LOS TRATAMIENTOS

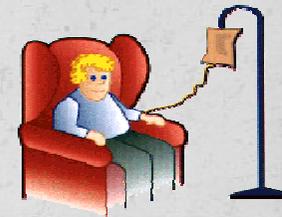
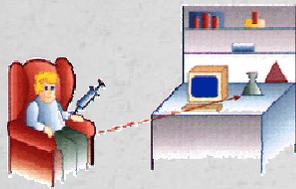


REGLAMENTO DE LA UNION EUROPEA 141/2000

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

TRATAMIENTO ENZIMATICO SUSTITUTIVO (TES)

Es el tratamiento de elección para la enfermedad de Gaucher tipo 1 y consiste en reponer la enzima defectuosa. El TES aporta una enzima similar a la glucocerebrosidasa, y su administración se realiza por infusión intravenosa, cada quince días, siendo necesario acudir al *hospital* a ponerse las infusiones, y aunque en sus fichas técnicas, figura que puede aplicarse la terapia domiciliaria, en España, aún son contados los casos, que cuentan con esta opción, mientras en la mayoría de países, es una práctica habitual la terapia domiciliaria.



TRATAMIENTO REDUCCION SUSTRATOS (TRS)

Este tipo de tratamientos, por inhibición de sustrato, tiene la ventaja de que su administración es oral (pastilla), y lo que hace es detener la ruta metabólica por lo que se interrumpe el acumulo, utilizando un fármaco similar a la glucosa o parecido a la caramida.

TRATAMIENTO ENZIMATICO SUSTITUTIVO (TES)

1984 Se inicia el ensayo clínico con alglucerasa, obtenida de la placenta

1991 Aprobación en EE.UU. Por la FDA de Alglucerasa (Ceredase TM)

1994 Primera aprobación de Ceredase TM en Países Europeos

1994 Aprobación en EE.UU. Por la FDA de Imiglucerasa recombinante (Cerezyme[®]). Principio activo, obtenido a partir de células de origen animal (ovario hámster chino)

1997 Aprobación en Europa, por la EMA de Cerezyme[®]



TRATAMIENTO ENZIMATICO SUSTITUTIVO (TES)

2010 Aprobación en EE.UU. Por la FDA de Velaglucerasa Alfa (Vpriv[®]).
Principio activo, obtenido a partir de células de origen humano
(Fibroblastos)

2010 Aprobación en Europa por la EMA de Velaglucerasa Alfa.

2011 Aprobación en España de Velaglucerasa Alfa.



Aprobación en EE.UU. Por la FDA de Taliglucerasa alfa (Elelyso[®]).
Principio activo obtenido a partir de células de origen vegetal
(zanahorias).

NO HA OBTENIDO LA APROBACION POR LA EMA

TRATAMIENTO REDUCCION SUSTRATOS (TRS)

2002 Aprobación en EE.UU. Por la FDA de Miglustat (Zavesca®). Es un fármaco similar a la Glucosa.



2004 Aprobación en Europa. Por la EMA de Miglustat (Zavesca®).



2014 Aprobación en España (AEMPS) de Miglustat Accord. Fármaco Genérico.

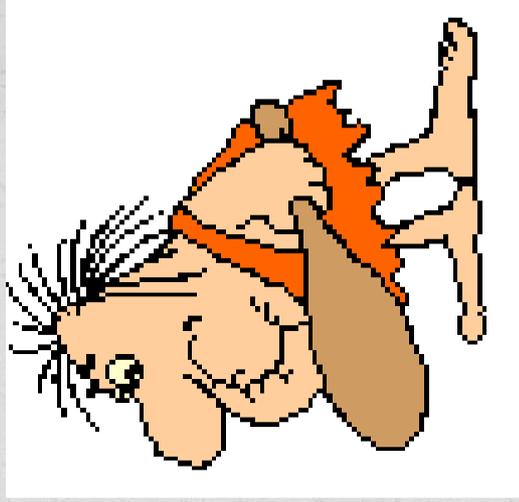
2014 Aprobación en EE.UU. Por la FDA de Eliglustat (Cerdelga®). Es un fármaco similar a la Ceramida.



2015 Aprobación en Europa. Por la EMA de Eliglustat (Cerdelga®).

2016 Aprobación en España del Eliglustat.

CHEMÉRICOS



BIOSIMILARES

LOS MEDICAMENTOS

BIOSIMILARES

NO SON

MEDICAMENTOS

GENERICOS

DIFERENCIAS

	GENERICOS	BIOSIMILARES
AUTORIZACIÓN	NACIONAL	EMA
DESARROLLO	2 - 3 AÑOS	6 - 8 AÑOS
ENSAYOS CLÍNICOS	Bioequivalencia en voluntarios sanos (hasta 1 año)	Ensayos preclínicos y clínicos en paciente (2 - 3 años)
ENSAYOS TOXICOLÓGICOS	NO	SI
PACIENTES	20 - 40	500 - 1000

SOMOS CONSCIENTES DEL MOMENTO DE VÉRTIGO QUE VIVIMOS MOTIVADO POR LAS INDUSTRIAS FARMACÉUTICAS, LA APLICACIÓN DE REVOLUCIONARIOS MÉTODOS TÉCNICOS Y CIENTÍFICOS, LA FRENÉTICA CARRERA PARA OBTENER RESULTADOS.

NUESTRA INTENCIÓN Y PRETENSIÓN FUNDAMENTAL 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 QUEHACER DIARIO, YA LLENO DE DIFICULTADES Y CONTROVERSAS DE POR SÍ, COMO PARA TENER QUE LUCHAR Y PLANTAR CARA, ADEMÁS, A OTROS FENÓMENOS E INTERESES EXTERNOS QUE NOS RESULTAN AJENOS Y QUE ENTENDEMOS EN JUSTICIA NO VENIMOS OBLIGADOS A SOPORTAR Y EN CONSECUENCIA, NO NOS DEBEN AFECTAR.

PMFarma

26 Oct. 2010

Estudios comienzan a demostrar una relación entre la enzima que provoca la enfermedad de Gaucher y la de Parkinson

24 de Abril 2014

Los expertos en enfermedad de Gaucher evalúan la relación entre esta patología y la enfermedad de Parkinson

Aragón Investiga 22 - Febrero - 2011

La investigación en la Enfermedad de Gaucher, esperanza de curación para otras enfermedades raras

07 Abr. 2011

Más de 600 especialistas se reunieron en Madrid para analizar los nuevos avances en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades lisosomales

Los especialistas anuncian que pronto habrá más tratamientos y biomarcadores para diagnosticar y tratar las enfermedades lisosomales.

Adn.es

Valencia 5 - Mayo - 2011

Una empresa pide permiso para cultivar arroz con genes humanos en Vinarós, para obtener unas enzimas para el tratamiento de la enfermedad de Gaucher

Redacción SDPnoticias.com

martes 15 abril 2014

La solución para la rara enfermedad de Gaucher es la leche de una cabra clonada

latamIsrael

16-02-2017 Nueva esperanza para pacientes con la enfermedad de Gaucher

“Si tiene éxito, el nuevo blanco terapéutico podría ser utilizado como una terapia complementaria o alternativa para la enfermedad de Gaucher, y ya que el RIP3 es una secuencia celular clave en diversas patologías, estos resultados también podrían ser relevantes en el caso de otras enfermedades neurodegenerativas, incluyendo enfermedades similares como la enfermedad de Krabbe, y otras enfermedades cerebrales devastadoras”.

NO SERÍA DE RECIBO TERMINAR, SIN ANTES, RECONOCER Y AGRADECER LA LABOR QUE ESTÁN REALIZANDO , LOS DIVERSOS GRUPOS DE PROFESIONALES, EN FAVOR DE LA INVESTIGACIÓN Y MANEJO EN LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS, ASÍ COMO LOS PROFESIONALES SANITARIOS EN CONOCER Y ADQUIRIR DICHOS CONOCIMIENTOS, ASISTIENDO A LOS DIVERSOS CONGRESOS, TAMBIÉN QUIERO APROVECHAR LA OCASIÓN PARA PEDIR QUE TAMBIÉN SE TENGAN EN CUENTA, TANTO AL PERSONAL DE ENFERMERÍA COMO DE AUXILIARES.

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

MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCION.

gaucher98@yahoo.es

www.aeefegaucher.es