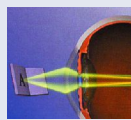


# 2016 FEBRERO Medicina

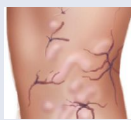
Suplemento de promoción de la salud elaborado por Asociación España Salud, responsable de su contenido



## OFTALMOLOGÍA

El reto de la presbicia (III). La opción radical: intercambio del cristalino por una LIO multifocal

PÁG. 3



## TECNOLOGÍA

La recidiva de varices se reduce gracias a la ablación por láser

PÁG. 5



## ENTREVISTA

LUIS MARTÍ BONMATÍ. "Los biomarcadores mejorarán el diseño de los ensayos clínicos y los criterios de evaluación de respuesta al tratamiento"

PÁG. 7

## Enfermedad de Gaucher: poco frecuente, pero no menos importante

En algunas ocasiones, el diagnóstico de esta afección se realiza hasta con diez años de retraso y provoca consecuencias irreversibles

SOFÍA LARRUCEA. BARCELONA

Únete a nosotros para hacer que la voz de las enfermedades raras se oiga", con este lema se celebrará próximamente la novena edición del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Un lema tan pertinente como predictivo de la situación de desventaja que viven las personas afectadas por estas dolencias a la hora, por ejemplo, de disponer de terapias. Las Enfermedades de Depósito Lisosomal (EDL) son un claro ejemplo de ello. Se trata de un grupo caracterizado por la acumulación de intralisosomal de sustratos insuficientemente catabolizados y por un déficit enzimático específico que provoca un daño multiorgánico irreversible y una gran morbimortalidad. Actualmente existen más de 60 enfermedades clasificadas dentro del grupo lisosomal. La más frecuente es la llamada Enfermedad de Gaucher (EG), patología que en nuestro país afecta a una persona cada 80.000. ¿El mayor problema de esta dolencia? Que se detecte en fases avanzadas. Un hecho que, desgraciadamente, se produce más a menudo de lo deseado. Se calcula que, en algunas ocasiones, el diagnóstico puede realizarse hasta con diez años de retraso.

La EG es una afección hereditaria autosómica recesiva causada por la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa que produce la acumulación de glucocerebrosidos en los lisosomas de

### Las investigaciones van encaminadas al desarrollo de medicamentos más efectivos y cómodos

los macrófagos y, por tanto, un mal funcionamiento de los órganos. La EG tiene diferentes modos de presentación, pero la más frecuente es la denominada tipo 1. Puede aparecer durante los primeros meses de vida y se caracteriza porque el paciente tiene el hígado y el bazo de gran tamaño y padece dolores óseos y anemia. El retraso en el diagnóstico puede provocar consecuencias



irreversibles en el paciente, como dolor óseo crónico, por ejemplo. "Ante los primeros síntomas de la enfermedad, los profesionales sospechan de las causas más frecuentes, como son infecciones o diferentes tipos de leucemias, y sólo tras descartar estas enfermedades, se piensa en las menos comunes, como es la EG", afirma Jaume Dalmau, pediatra de referencia en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas congénitas del Hospital la Fe de Valencia. El abordaje terapéutico, disponible apenas hace 20 años, puede realizarse por dos vías diferentes. Una es la clásica sustitución enzimática (TSE) por vía intravenosa y la otra es por vía oral. Si bien la primera ha mostrado grandes tasas de efectividad, no deja de ser un método un tanto incómodo para el paciente. La TSE obliga a la persona a acudir a un centro hospitalario cada 15 días

para poder someterse al tratamiento (aunque ya hay algunos pacientes que disponen de servicio a domicilio). La terapia por vía oral, sin embargo, a pesar de ser más cómoda para el afectado, la Agencia Europea del Medicamento sólo la indica en pacientes adultos con EG leve o moderada, pues la efectividad es inferior y se calcula que en un tercio de ellos provoca efectos secundarios. Y es justamente por esta línea hacia donde va la investigación. "Los pacientes de la EG deben mirar la enfermedad con un optimismo del que se carecía hace unos años. Próximamente se aprobará el uso de un medicamento por vía oral que permitirá tratar a un mayor número de personas y de una forma más cómoda", apunta el pediatra Dalmau y concluye, "una persona con la EG de tipo 1 y diagnosticada a tiempo, seguramente pueda llevar una vida totalmente normal".

## Ventana del paciente "Foro Albert Jovell"

M<sup>a</sup> SOLEDAD PRIETO RODRÍGUEZ  
Presidenta de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (A.E.E.F.E.G.)

## Los pacientes de Gaucher no están solos

La AEEFEG es una asociación fundada en 1998, de carácter benéfico, sin fines lucrativos de ningún tipo y cuya estructura y funcionamiento interno es completamente autónomo.

Pretendemos dar a conocer la Enfermedad de Gaucher e informar y formar a los afectados y a sus familiares sobre esta patología, contribuyendo con ello a una mejor calidad de vida tanto del paciente como de la propia familia. Asimismo, también fomentamos la investigación sobre la enfermedad e intentamos sensibilizar a la Administración, al colectivo sanitario (médicos, enfermeras...) y a la sociedad, sobre esta patología. Para ello, organizamos encuentros educativos que nos permitan conocer y estar al día sobre nuestra dolencia y colaboramos y trabajamos

## Fomentar la investigación sobre la enfermedad, objetivo de la asociación

con todas las asociaciones Gaucher a nivel de Europa y América Latina.

Desde el año 2000, formamos parte de la Alianza Europea de Asociaciones de Gaucher (EGA) y desde el 2001, somos miembros de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y en el 2002 nos incorporamos a la Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

Actualmente contamos con 124 socios y siempre tenemos las puertas abiertas para ir sumando más apoyos que consigamos fortalecer nuestra asociación.

Para más información, visita nuestra web: [www.aeeefegaucher.es](http://www.aeeefegaucher.es).



La mejor información sanitaria en:

[www.saludymedicina.org](http://www.saludymedicina.org)



facebook.com/saludymedicina twitter.com/SALUD\_MEDICINA