

## GRUPOS DE TRABAJO

### EWGGD

(European Working Group on Gaucher Disease).

Grupo Europeo Trabajo en Enfermedad de Gaucher

Representa a los médicos e investigadores con conocimiento en la Enfermedad de Gaucher. Sus objetivos son promover la investigación clínica y básica sobre la Enfermedad, con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Para contrastar y difundir la información, organizan talleres que reúnen a médicos, científicos y representantes de asociaciones de pacientes, en un foro abierto, donde se presentan y debaten los últimos avances científicos.

### 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 proporcionan consejo genético a pacientes y familiares.

## Asociados en otras Federaciones

Desde el año 2000, formamos parte de La Alianza Europea de 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).

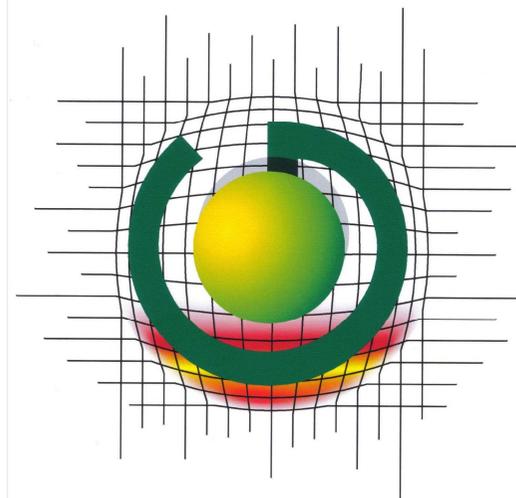
## Qué es la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG.)

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 Número Nacional 163680, desde el año 1998.

### Objetivos Principales de la Asociación:

- 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.- Pertenecer 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.

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



**AEEFEG**

E-mail: [gaucher98@yahoo.es](mailto:gaucher98@yahoo.es)

Web: <http://www.aeefegaucher.es>

## ¿Qué es la Enfermedad de Gaucher?

Es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva. Es la más frecuente de las enfermedades de depósito lisosomal, causada por deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa ácida. La deficiente actividad enzimática en los enfermos de Gaucher, produce la acumulación de glucocerebrosido en los macrófagos.

## ¿Cómo se produce?

Como hemos señalado, es una enfermedad hereditaria que se produce por un defecto genético, teniendo que existir dos portadores sanos (padres) con dicha anomalía en uno de sus genes para originar la enfermedad. El sujeto que hereda los dos genes defectuosos padecerá la enfermedad y si solamente hereda uno de los genes defectuosos será portador igual que los progenitores. Por este motivo es muy importante realizar un estudio genético de toda la familia. El diagnóstico definitivo de la Enfermedad de Gaucher puede obtenerse mediante la determinación de la actividad de la enzima glucocerebrosidasa en leucocitos o en cultivos de fibroblastos.

## ¿Signos y Síntomas más Frecuentes?

- . - Hepatomegalia, Esplenomegalia.
- . - Afectación ósea, (alteraciones esqueléticas).
- . - Anemia y otras citopenias.
- . - Alteraciones neurológicas.
- . - Alteraciones pulmonares, cardíacas.
- . - Retraso en el crecimiento.

## ¿Cuántos Tipos existen?

Existen tres tipos de presentación de la enfermedad: Tipo I, Tipo II, y Tipo III.

### Tipo I. NO NEURONOPÁTICA.

- . - Es la más común de la enfermedad.
- . - Ratios 1:40.000 a 1:60.000

### Tipo II. NEURONOPÁTICA AGUDA.

- . - Tipo de enfermedad muy rara.
- . - Ratio <1:100.000

### Tipo III. NEURONOPÁTICA CRÓNICA

- . - Tipo menos común de la enfermedad.
- . - Ratio 1:100.000

## Tratamiento

En estos momentos hay varios tipos de tratamiento, cuando hace unos 20 años no había ninguno.

El clásico es enzimático y consiste en reponer la enzima defectuosa. El tratamiento enzimático sustitutivo aporta una enzima similar a la glucocerebrosidasa, y su administración es por infusión intravenosa, cada quince días (Imiglucerasa – Velaglucerasa y Taliglucerasa<sup>(\*)</sup>)

Un segundo y un tercer tipo de tratamientos se hace por inhibición de sustrato. En este caso, se detiene la ruta metabólica en la que se produce un acumulo, utilizando un fármaco similar a la glucosa (Miglustat) o parecido a la ceramida (Eliglustat), su administración es por vía oral.

La cuarta posibilidad que se está estudiando es utilizar chaperonas, pequeñas moléculas que conviertan la enzima defectuosa en una proteína normal.

(\*): Aprobado por la FDA y denegado por la EMA. Datos a Marzo del 2016..

**ESTA INFORMACION ES SOLO CON FINES INFORMATIVOS Y SIEMPRE DEBE DE PEDIR Y SOLICITAR CONSEJO Y ASESORAMIENTO A LOS PROFESIONALES SANITARIOS.**