

## Más de 300 personas padecen la enfermedad de Gaucher en España -

26-07-2014

Redacción | Madrid

Las asociaciones de pacientes con enfermedad de Gaucher se han unido por primera vez para crear como Día Internacional de la enfermedad, que tiene lugar este sábado, y que tiene como finalidad concienciar sobre este trastorno, de origen hereditario y poco frecuente, causado por la ausencia de o deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa. En España, la enfermedad afecta a más de 300 pacientes.

Este trastorno conlleva la acumulación de lípidos en las células de algunos órganos como el hígado, bazo, la médula ósea y el cerebro, interfiriendo en su función. Se trata de la patología más común de un grupo de enfermedades raras conocidas como enfermedades de depósito lisosomal (LSDs).

Y es que la acumulación excesiva de glucocerebrósido puede dar lugar a esplenomegalia (abdomen hinchado hasta casi 30 veces su volumen normal) en el 95% de los pacientes, hepatomegalia (agrandamiento del hígado), anemia y/o fatiga causada por una baja concentración de hemoglobina, trombocitopenia (bajo recuento de plaquetas que causa hemorragias), afectación ósea (entre el 70-80% de los pacientes) y, el 20% de los pacientes pueden manifestar anomalías en pulmón, lo que les provoca dificultades para respirar.

Dada esta variedad de síntomas es necesario un enfoque médico multidisciplinar que permita una visión global del paciente. “Esta diversidad junto con el desconocimiento que rodea a esta patología tiene como consecuencia que la mayoría de los afectados tardan una media entre 10 y 20 años en ser diagnosticados”, ha señalado el **presidente de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG), Serafín Martín**.

Precisamente, la **compañía Shire** ha querido unirse a esta celebración para mostrar su apoyo a los pacientes que padecen esta dolencia, así como expresar su compromiso en la investigación y tratamiento de esta patología.

“En este día tan importante queremos mostrar el compromiso de todos los que trabajamos en **Shire**, ya sea desde su función comercial, logística y médica. Asimismo, en nuestra apuesta por la innovación y la investigación, en **Shire** trabajamos cada día en el desarrollo de nuevas terapias para el tratamiento de este tipo de patologías, como la enfermedad de Gaucher, y sobre todo, para mejorar la calidad de vida de estos pacientes”, ha señalado el **director general de Shire, Javier Urcelay**.

Respecto a las opciones terapéuticas, actualmente, los pacientes de Gaucher no disponen de una cura para la enfermedad; sin embargo existen algunos tratamientos para paliar los síntomas principales como la terapia de reemplazo enzimático que funciona sustituyendo la enzima deficitaria.

Para aquellos casos donde el tratamiento enzimático no es posible, está indicada la terapia de reducción de sustratos (TRS) que actúa reduciendo la producción de glucocerebrosido. Asimismo, existe el tratamiento sintomático que incluye analgésicos para la reducción del dolor, transfusiones de sangre, cirugía ortopédica y, algunas veces, esplenectomía (extirpación del bazo); el tratamiento quirúrgico y el tratamiento con chaperonas (en fase de investigación).



De izq. a dcha.: Jesús Villarubia, Alicia Folgueira y Serafín Martín