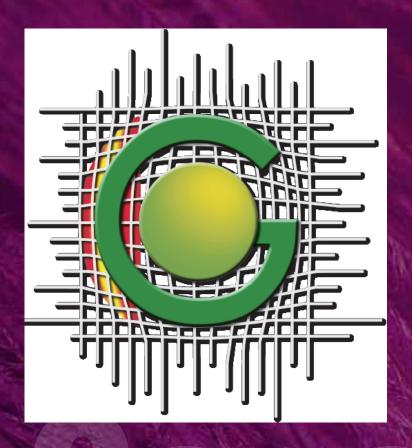
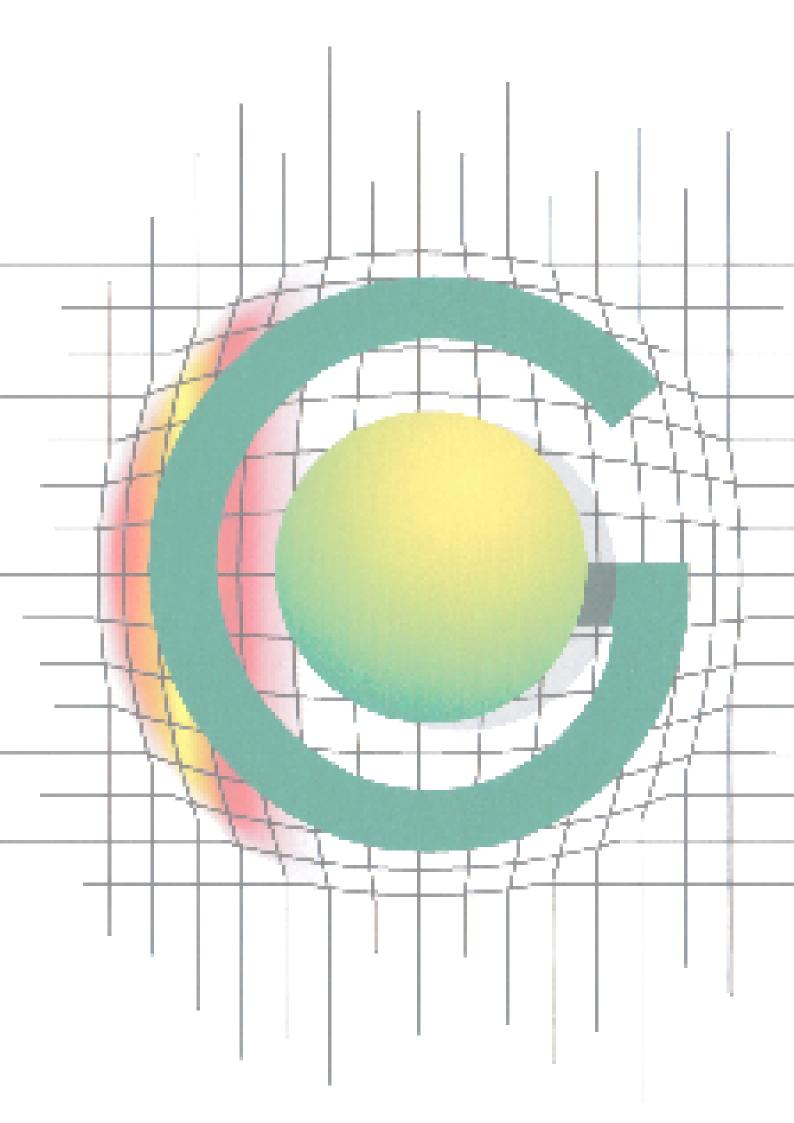


AEEFEG

XIV Reunión Nacional

Madrid, 19 a 21 de octubre de 2012







Madrid, 19-21 de octubre de 2012

"El Registro Nacional es un arma muy poderosa para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras y potenciar su investigación"

Ignacio Aibaitúa Borda *Instituto de Investigación de Enfermedades Raras*



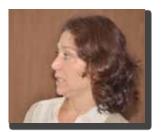
"La Enfermedad de Gaucher no oncrementa el riesgo de sufrir una enfermedad cardiovascular"

Dr. Juan Ignacio Pérez Calvo y Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza *Hospital Clínico Universitario. Zaragoza*



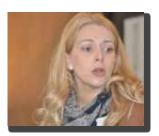
"Es importante informarse antes de la gestación para poder relegir la opción más adecuada para cada uno"

Dra. Mª José Trujillo-Tiebas Fundación Jiménez Díaz. Madrid



Talleres de Apoyo Psicológico: "Hay que normalizar la enfermedad en la vida familiar"

Andrea Balanyá *Psicóloga. Madrid*



Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG



Edición: LM Consulting Fotos: Cristina Medina © AEEFEG

Con el patrocinio de:

y la colaboración de:











Saludo del presidente de la AEEFEG

Estimados aamigos:

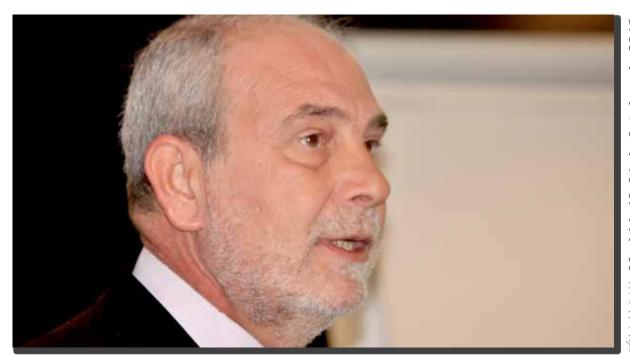
Un año más, vemos publicada nuestra revista, con todo lo acontecido en nuestro XIV Encuentro Anual, celebrado el pasado mes de octubre de 2012 en Madrid.

Además de las diversas ponencias, que nos ofrecen la oportunidad de seguir adquiriendo conocimientos e información sobre nuestra patología, es el foro que nos permite mantener un contacto más directo entre todos nosotros, en un ambiente familiar, donde compartimos experiencias y vivencias, no solamente entre los que ya nos conocemos, sino también con los que acuden por primera vez al encuentro.

Desde la Directiva seguiremos trabajando para seguir mejorando.

Con la esperanza de que la revista sea de vuestro agrado, recibid un saludo.





"El Registro Nacional es un arma muy poderosa para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras y potenciar su investigación"

Ignacio Aibaitúa Borda. Instituto de Investigación de EnFermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid

El Registro Nacional de Enfermedades Raras y Banco de Muestras (RNERyBM) tiene una serie de antecedentes en España, siendo el primero de ellos el realizado en Extremadura y otros relacionados con enfermedades específicas. Estos registros han aumentado en número con el tiempo, pero la tendencia en la actualidad es que todos ellos se puedan unificar en un registro de ámbito nacional. Es así que en junio de 2005 se publica en el BOE una orden ministerial (Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo) por la que se crea el RNERyBM estableciendo los criterios de funcionamiento, mantenimiento y ulterior desarrollo, así como el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo. El RNERyBM está a cargo del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), adscrito al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

Otro punto a destacar es que,

por Ley, este registro dispone de medidas de seguridad de alto nivel, con el fin de garantizar la seguridad de los datos en él contenidos, ya que se trata de información sensible, no sólo en lo que respecta a los datos de identificación, sino también por tratarse de información relacionada con enfermedades. De ahí que el RNERyBM esté declarado en la Agencia Española de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

"El RNERyBM tiene como objetivo mejorar el conocimiento sobre las Enfermedades Raras y fomentar la investiación"

En 2011 se crea el Consorcio Internacional de Enfermedades Raras (IRDiRC) por una iniciativa internacional que surgió a propuesta de la Comisión Europea y del Instituto Nacional de la Salud de los Estados Unidos (NIH) con el fin de profundizar y avanzar en el conocimiento de las enfermedades minoritarias y con unas metas muy claras para 2020: el desarrollo de 200 nuevas estrategias terapéuticas en Enfermedades Raras, que existan herramientas diagnósticas para todas las enfermedades raras y el fomento de registros los registros de enfermedades raras. En este contexto en España se han aprobado tres proyectos, uno dirigido a terapias, otro a diagnósticos y un tercero, dirigido desde el IIER, correspondiente a registros, que potenciará el registro nacional ya existente.

Obietivos

"El RNERyBM", según expli-

có el doctor Ignacio Abaitua, Jefe de Área del IIER, "pretende crear un sistema de información propio que permita devolver datos a los pacientes. No sólo se trata de recoger información, sino también de ofrecer información sobre recursos de investigación, información general, etc. Otro objetivo importante es mejorar el conocimiento sobre las enfermedades raras, especialmente en cuanto se refiere a su distribución en el ámbito nacional, promoviendo fundamentalmente la investigación sobre estas enfermedades. También a largo plazo se tiene el objetivo de evaluar el costeefectividad de los medicamentos huérfanos. Afortunadamente la enfermedad de Gaucher es una de las enfermedades raras para las que

> "Pretendemos crear un sistema de información propio que permita devolver datos a los pacientes"

existe tratamiento, al contrario de lo que ocurre con muchas otras. Finalmente el registro también persigue facilitar un mayor conocimiento para poder tomar decisiones sobre medidas sociales, sanitarias, etc".

Se trata de proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectos de una enfermedad rara un mayor conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes afectados por éstas enfermedades, fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

El RNERyBM también incluye entre sus objetivos la colaboración con los grupos de investigación europeos y/o de ámbito más internacionales que estén llevando a cabo estrategias de registros de enfermedades o grupos de enfermedades raras. Este registro cuenta con contribución financiera del propio CIBERER y el apoyo tanto de sus estructuras directivas como de grupos de investigación incluidos en dicho consorcio. Uno de estos centros es el Centro de Investigación en Anomalías Congénitas (CIAC), asociado al IIER.

Funcionamiento

"El RNERyBM", comentó el doctor Abaitua durante su presentación, "es un arma muy poderosa para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras, potenciar su investigación y contribuir a la planificación de los recursos sanitarios y sociales de las enfermedades raras y de cada una de ellas en particular. Apenas estamos empezando y se trata de una labor muy compleja, por lo que los resultados vendrán a medio y largo plazo. Por eso hay que potenciarlo contando con la colaboración de pacientes, administraciiones autonómicas, investigadores, etc.".

El registro se fundamenta en tres pilares básicos. Por un lado, ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar online en estudios sobre el uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER. En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde el que gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico, en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad. Finalmente, las administraciones sanitarias, y en particular las Comunidades Autónomas, contarán con las mismas prerrogativas

de acceso que los propios administradores del ISCIII-IIER, ya sea para la inclusión de datos como para su análisis, aunque de forma restringida, pues solo podrán acceder a los datos relativos a los pacientes declarados como residentes en la propia Comunidad Autónoma. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro Estatal de Referencia para Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) se han sumado a esta iniciativa del ISCIII-IIER promoviendo la participación en el registro y apoyando a éstos en el procedimiento de inscripción, tanto de forma directa como a través de la utilización de herramientas desarrolladas ad hoc y ubicadas en CREER".

Todas las Comunidades
Autónomas, sin
excepción se han
incoporado al
proyecto del
IRDIRC

"En el RNERyBM vamos a manejar fundamentalmente dos tipos de registros: los registros poblacionales, que permiten vigilancia y planificación, y los registros de pacientes, que son muy importantes ya que están dirigidos a potenciar la investigación sobre la enfermedad y su tratamiento", comentó el responsable del IIER.

Comunidades Autónomas

"Todas las Comunidades Autónomas sin excepción", informó el doctor Abaitua, "se han incorporado al proyecto del IRDiRC que se coordina desde el IIER. Cada una de ellas recogerá toda la información existente sobre las pacientes de su ámbito geográfico y la revertirá en el RNERyBM, incrementando el registro poblacional. Gracias a la participación de las Comunidades Autónomas, tendremos informa-

ción sobre los casos que existen de una patología concreta en toda España, podremos decir cuál es su distribución Geográfica, lo que puede ayudar a planificar estrategias nacionales dirigidas a cada patología".

En el proyecto participan también organizaciones de pacientes, el Centro Nacional de Enfermedades Raras de Burgos, así como la industria farmacéutica, de la mano de Farmaindustria y ASEBIO. También se han incorporado diferentes sociedades científicas que engloban distintas patologías o aspectos de las mismas, y en la actualidad se siguen sumando otras, facilitando así el objetivo de recabar más información para el registro de pacientes. También colaboran redes internacionales de investigación.

Investigadores

La participación de pacientes y profesionales permite crear registros específicos de pacientes relativos a determinadas enfermedades. Por otro lado estaría el registro poblacional, que de manera esencial facilitará la planificación.

"Un investigador o un grupo de investigadores", explicó el representante del IIER, "deciden aportar la información y apoyarse en el Registro Nacional para beneficiarse mutuamente. ¿Qué ofrece el RNERyBM a los investigadores? En primer lugar poder tener la información en un sitio seguro cumpliendo todas las normas legales. Además podrán continuar manejando esa información como lo hacían con anterioridad y también pueden crear nuevos cuestionarios específicos para una enfermedad cuando lo deseen, así como tener acceso a nuevos casos que ellos no conocen de todo el territorio nacional. Finalmente se les ofrece la posibilidad de disponer de un biobanco dirigido a cualquiera de las enfermedades raras. Por otra parte, los investigadores han de firmar un compromiso de confidencialidad y deben adquirir el compromiso de actualizar la información de la enfermedad, que luego revierte sobre los pacientes".



Hay que tener en cuanta que son aproximadamente 7.000 enfermedades las que están catalogadas como enfermedades raras, por lo que es necesario el esfuerzo y la colaboración de los propios investigadores para poder actualizarla adecuadamente, puesto que son, además, quienes tienen la información más actualizada.

Pacientes

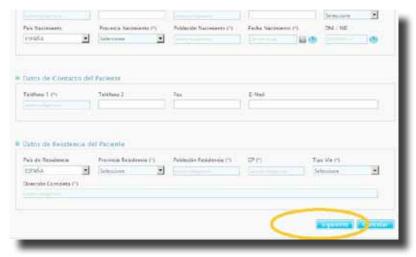
El RNERyBM aporta a los pacientes la posibilidad de contribuir al conjunto de la información y las investigaciones que puedan realizarse en relación a su propia enfermedad. Además pueden participar sin moverse de su casa en estudios sobre calidad de vida, tratamientos, etc., y se les aporta información actualizada sobre su enfermedad, pues existe el compromiso de trasladarle de forma individualizada la información relativa a los estudios en los que pueda participar.

Es lógica la preocupación de los pacientes acerca de quién tendrá

Es necesario el esfuerzo y la colaboración de los investigadores para actualizar la información

acceso a la información que ellos proporcionan. Los responsables del Registro y los investigadores que acrediten estar realizando o que deseen realizar una investigación bien planteada y previamente aprobada por el Comité de Ética del Instituto de Salud Carlos III.

El paciente puede acceder a la página del registro (https://registroraras.isciii.es/), que es una página segura. El paciente puede registrarse directamente haciendo clic en el botón de Registro. De este modo se abre una ventana en el que se ofrecen varias opciones para realizar en registro: por vía postal o en la misma página web. En este último caso, pinchando en el botón correspondiente, aparece una ventana en la que se piden unos datos de identificación del paciente y/o del solicitante, pues en ocasiones no es el propio paciente el que realiza el registro, sino sus padres o tutores legales. También se requieren los datos de la enfermedad y de manera específica los relativos al diagnóstico que ha sido realizado. A partir de ahí se puede introducir directamente un informe clínico que garantice que esa persona padece esa enfermedad. Éste debe estar previamente escaneado para incorporarlo al propio registro de datos. De este modo, estará prácticamente finaliza la cumplimentación de la solicitud. Para finalizar el registro es imprescindible un documento de



Consentimiento Informado, con el fin de que el Registro tenga garantizado que el paciente desea aportar sus datos y figurar en el mismo. Una vez cumplimentado, se abre una ventana nueva con el documento, que se aconseja imprimir por duplicado, ya que una debe firmarse y enviarse al RNERyBM y la otra conviene que sea conservada por el solicitante.

Las personas que lo deseen pueden realizar su registro completo por correo postal. Pinchando en el botón Registro Postal aparece una ventana en la que, además de la dirección a la que hay que enviarlo, se pueden descargar el cuestionario que hay que cumplimentar y el documento de Consentimiento Informado. También se puede descargar un documento de ayuda con las instrucciones necesarias para realizar el registro correctamente. Solo queda cumplimentar la ficha de datos, firmar el consentimiento y adjuntar un informe clínico y enviar todo ello a la dirección especificada. Una vez recibida la documentación en el mismo IIER se genera directamente la solicitud.

En cualquiera de los dos casos, para hacer efectiva la incorporación al RNERyBM, el IIER debe tramitar la solicitud y confirmar que el solicitante padece una enfermedad rara. Tras realizar la correspondiente tramitación, se envía al paciente las claves de acceso al registro. La primera vez que se acceda con estas claves, el sistema le va a pedir

que cambie la contraseña con el fin de que ésta sea estrictamente personal. Al acceder al registro, el paciente puede añadir datos sobre su enfermedad. A partir de ahí recibe la información de la que se dispone y puede contribuir respondiendo a determinados cuestionarios que ya están incorporados a la página web. También puede expresar su intención de aportar muestras al biobanco. Asimismo, se pueden actualizar los datos personales (email, domicilio, etc.) cuando estos cambien y se pueden incorporar nuevos documentos (test genéticos, resultados de biopsias, nuevos informes clínicos, etc.). Asimismo se le solicitarán datos nuevos relacionados con el diagnóstico y otros relacionados con los síntomas.

En la parte superior de esta ventana hay tres pestañas etiquetadas como Cuestionarios, Biobanco e Información. Si se pincha en Información se encontrará información sobre la propia enfermedad, asociaciones de afectados y enlaces de interés con los que acceder a

páginas que se actualizan de forma periódica y en los que se puede encontrar información sobre la enfermedad. Algunos de estos enlaces llevan a páginas internacionales en las que se encuentra la bibliografía disponible hasta la fecha en todo el mundo y a la que se incorporan sistemáticamente las nuevas publicaciones que se van generando día a día. Otros recogen información sobre ensayos clínicos en marcha. Además de todo ello se aporta una estadística sobre el número y distribución -geográfica, por edad y sexo- de los casos incorporados al RNERvBM.

En la pestaña Cuestionarios se podrán encontrar cuestionarios de cumplimentación voluntaria relativos a calidad de vida, recursos sanitarios, consumo de medicamentos, etc. Los cuestionarios son diferentes dependiendo de la edad del paciente.

La tercera pestaña se refiere al Biobanco. Aquí cualquier persona interesada en dar muestras para el Biobanco puede expresar su deseo y a partir de ahí el Instituto se pondrá en contacto con ella en el momento preciso para realizar una extracción de sangre. Estas muestras serán depositadas en el Biobanco v estarán a disposición de los investigadores. Este Biobanco forma parte de la una red europea conocida como EurobiobanK y que, dado que en el caso de enfermedades raras el número de afectados es pequeño, facilita el poder conseguir un número de muestras suficiente para que las investigaciones que se realicen con ellas ofrezcan una mayor significación científica y clínica.





"La Enfermedad de Gaucher no incrementa el riesgo de sufrir una enfermedad cardiovascular"

Dr. Juan Ignacio Pérez Calvo y Dr. Miguel Ángel Torralba Cabeza. Servicio de Medicina Interna del Hospital Clínico Universitario. Facultad de Medicina de Zaragoza

Los doctores Juan Ignacio Pérez Calvo y Miguel Ángel Torralba Cabeza debían contestar a una pregunta muy concreta: ¿Los enfermos de Gaucher están más expuestos a padecer enfermedades del aparato circulatorio? Una cuestión importante si se tiene en cuenta que, como señaló el doctor Pérez Calvo, "cuando se habla de aparato circulatorio en la población general es como hacerlo de salud, bienestar, calidad de vida y longevidad. De hecho, la mayoría de las muertes en la población general del mundo occidental, al margen de los accidentes en carretera, ocurren a causa de las enfermedades cardiovasculares o por cáncer. Por tanto, la salud del aparato circulatorio está muy ligada a la longevidad y a la calidad de vida".

¿Por qué deja de funcionar un sistema tan bien diseñado como el circulatorio? "La genética es muy importante en esto" señaló el experto del Hospital Clínico de Zaragoza. "Como dice el investigador centroamericano Salvador Peña, es muy importante saber elegir a los padres de cara a tener una buena salud cardiovascular. La familia también interviene en los hábitos de vida, y esto es algo que se puede regular y que es de nuestra total responsabilidad".

De una manera sencilla los llamados factores de riesgo, aquéllos que predisponen a sufrir este tipo de enfermedades son: ser varón, ser de raza negra, la edad; y los

> La consecuencia de la acumulación de los factores de riesgo cardiovascular es la aterosclerosis

factores de riesgo clásicos, como la hipertensión arterial, el colesterol elevado, la diabetes mellitas o diabetes del adulto, la obesidad, el sedentarismo, el tabaquismo y el consumo excesivo de alcohol. La consecuencia de la acumulación de factores de riesgo es la aterosclerosis, lo que supone que los vasos sanguíneos se endurecen con un efecto negativo sobre el corazón, el cerebro, el riñón y la propia circulación. Estas consecuencias se concretan en la falta de riego (isquemia) lo que se puede manifestar en forma de angina o infarto. Empieza a depositarse grasa en las paredes de los vasos sanguíneos, el endotelio capta esa grasa y comienzan a producirse modificaciones en la capa media de la pared del vaso. Esto hace que la pared capte más grasa formando un núcleo rico en grasa que va a producir una oclusión o tapón dentro del vaso. En un momento dado este núcleo de grasa puede impedir que

AEEFEG REUNIÓN ANUAL Madrid, 19-21 de Octubre de 2012



La aterosclerosis
puede llevar a la
insuficiencia del órgano
afectado como
consecuencia de una
falta de riego sanguíneo

pase la sangre, o se puede romper de modo que la grasa se libera en la sangre coagulándose y pudiendo en algún momento obstruir un vaso sanguíneo causando un infarto, ya sea de miocardio o cerebral.

"La segunda consecuencia de la aterosclerosis", explicó el doctor Pérez Calvo," es el debilitamiento de la pared de los vasos. La inflamación que produce el proceso de aterosclerosis en la pared hace que las células de defensa segreguen una serie de sustancias que digieren las fibras de la pared debilitándola. Éste es el caso de los aneurismas, que cuando se rompen pueden producir la muerte en cuestión de segundos o lesiones muy importantes. La tercera consecuencia de la aterosclerosis es la insuficiencia del órgano afectado por una falta mantenida de riego, lo que lleva a la necesidad de someterse a diálisis, la aparición de insuficiencia cardiaca, fatiga o el desarrollo de demencia vascular".

Todo el proceso de ateros-

clerosis comienza en el monocito, una célula del sistema inmunitario que circula en la sangre y que, al recibir determinadas señales normalmente determinadas por los factores de riesgo, entra en la pared de los vasos sanguíneos y empieza a comer toda la grasa oxidada que puede. Luego se transforma en macrófago y éste en célula espumosa, la cual, a través de una serie de señales hace que vengan más células y que éstas mueran, haciendo que los lípidos se acumulen.

"Conviene en este punto resaltar", advirtió el doctor Pérez Calvo, "que el monocito es la célula que también desencadena todos los efectos patológicos de la Enfermedad de Gaucher, aunque con señales diferentes. Así pues la aterosclerosis y la Enfermedad de Gaucher comparten algunos rasgos en su patogenia".

Bibliografía médica

A continuación el doctor Miguel

Ángel Torralba Cabeza abordó el riesgo cardiovascular en las personas con Enfermedad de Gaucher a partir de la literatura científica disponible en la actualidad. "Hemos realizado", comentó, "una búsqueda en las bases de datos acerca de la relación de la Enfermedad de Gaucher y el término cardiovascular. Ya suponíamos que no había muchos trabajos sobre esta relación. De hecho sólo hemos encontrado 16 estudios, lo que supone que o está poco estudiado o que hay poca evidencia científica de qué es lo que ocurre. Se realizó una búsqueda sistemática relativa a las personas con Enfermedad de Gaucher en relación a problemas cardiacos, cerebrovasculares (ictus y trombosis cerebrales), hipertensión pulmonar (es un problema vascular en algunos pacientes con Enfermedad de Gaucher), la existencia de hipertensión arterial sistémica, los lípidos y también sobre qué es lo que ocurre en la enfermedad cardiovascular en la población general".

La primera cuestión a resolver era qué manifestaciones cardíacas tiene la Enfermedad de Gaucher. Hay un grupo entre los pacientes de tipo 3 que tienen una mutación especial en el gen GBA, la D409H en estado de homocigosis, que produce una calcificación valvular que ocasiona un problema cardiaco. Salvo esta excepción, puede decirse que en general no hay grandes manifestaciones cardiacas en los pacientes con Enfermedad de Gaucher.

"También hemos revisado", señaló el doctor Torralba Cabeza, "la posibilidad de que existan ca-

Fisiopatología del sistema circulatorio

El aparato circulatorio está compuesto por el corazón, que es la bomba impulsora; un sistema conductor, compuesto de arterias, venas y capilares; y el endotelio, que es una tela muy fina de una sola célula de grosor que pesa doce quilos y ocupa el equivalente a la superficie de un campo de tenis, tapizando todo el sistema circulatorio. El endotelio hace que los vasos se dilaten o se contraigan y, como consecuencia, los tejidos reciban más o menos alimentos u oxígeno. Es un sistema muy complejo y está implicado en los procesos de coagulación e inflamación, siendo su papel fundamental en

patologías como la ateros-

clerosis.

El doctor Juan Ignacio Pérez Calvo ilustró su exposición de cómo funciona el aparato circulatorio con datos curiosos: "A una frecuencia normal de 75 latidos pos minuto, al cabo de una hora el corazón late 4.500 veces, 100.000 al día, casi 40 millones al año y más de 3.000 millones a lo largo de toda la vida. Por tanto, la bomba, el corazón, tiene que estar muy bien preparada. En relación a los volúmenes, se bombea 70 cc de sangre en cada latido (volumen sistólico), el equivalente a un vaso de agua, lo que supone que en un minuto de movilizan 5,5 litros de sangre, 315 en una hora, 7.500 al día, tres millones al año y

más de 220 millones a los largo de la vida. En lo que respecta al filtrado, cada minuto se filtran en los riñones 120 cc de sangre, siete litros a la hora, 172 litros al día, 63.000 al año y más de cinco millones en toda una vida. Este filtrado general a lo largo de una vida produce orina suficiente para llenar dos piscinas olímpicas. La conjunción de corazón y riñón hace que se excrete aquello que nuestro organismo no necesita y que se regule en buenas condiciones aquello que sí se necesita y debe quedar dentro del organismo. Las cifras son impresionantes y hablan por sí solas de la potencia y capacidad del corazón".

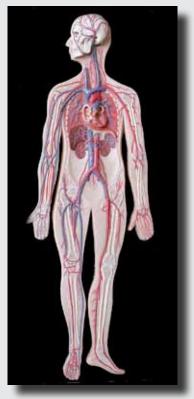
A la parte derecha del corazón, llega la sangre pobre en oxígeno y ésta es bombeada hacia los pulmones por las arterias pulmonares para enriquecerla con oxígeno. Esta sangre retorna a la parte izquierda del corazón para ser enviada a través de la aorta a todo el cuerpo con el fin de transportar el oxígeno. El corazón posee cuatro válvulas que le permiten controlar la circulación sanguínea: tricúspide, mitral, pulmonar y aórtica. Funcionan como barreras que solo se abren en un sentido cuando son forzadas a ello.

Todo comienza con el corazón funcionando como un caballo desbocado: con cada la-

> tido, éste impulsa la sangre con una fuerza y velocidad enormes, como si fuese un geiser, mientras que cuando retorna al corazón es como un lago en calma, es una sangre que tiene un flujo continuo, con muy poca presión. Al contraerse el corazón se cierran las válvulas, lo que provoca una presión enorme para que la sangre salga rápidamente y luego se relaja. La aorta es la arteria por la que se empieza a conducir la sangre y está sometida a unas presiones muy altas, tanto como las del ventrículo, y tiene que mantenerse elástica para aguantar los cambios de presión y evitar que la sangre vuelva hacia atrás y que siempre vaya hacia delante. Y esto se va mitigando a medida que se aleja del corazón, de manera que cuando llega a los capilares la presión es muy baja, pues de lo contrario estos no podrían aguantar la presión y

se romperían.

"Lo que más me sorprende" advirtió el doctor Pérez Calvo, "es cómo el corazón, que en realidad es un músculo, es capaz de tener dos cavidades, una que procesa tan bien la presión y otra que acepta tan bien al volumen. El corazón es como un filete de carne que tiene una serie de plegamientos especiales; tanto que hace que una parte tenga mucha fuerza y la otra se dilate muy bien. Esto lo ha investigado el doctor Francisco Torrent Guasp, quién ha dado a conocer cómo este plegamiento genera los dos ventrículos, el izquierdo muy potente y el derecho que acepta todo el volumen que le viene".



sos aislados. En la literatura disponible, especialmente antes de iniciarse el tratamiento enzimático sustitutivo (TES), hay descritos casos de pericarditis. El pericardio es la membrana que recubre el corazón y que se puede inflamar en determinadas circunstancias. Sin embargo, en la actualidad los casos de pericarditis en personas con Enfermedad de Gaucher son anecdóticos y generalmente se dan en países en los que no hay acceso al TES. En España, por ejemplo, no hay ningún caso registrado. En la literatura tampoco hay descritos casos aislados de infarto de miocardio agudo o angina de pecho, ni de arritmias cardiacas. Los pacientes con Enfermedad de Gaucher y la población general tienen la misma proporción de eventos de este tipo. En relación al ictus o

Solo se dan casos de pericardiris en enfermedad de Gaucher en países en los que no hay acceso al tratamiento enzimtico

infarto cerebral, salvo un caso aislado, tampoco se han encontrado referencias a la incidencia de esta patología cerebrovascular en los enfermos de Gaucher tipo 1".

En este sentido es importante referirse a la hipertensión pulmonar. Un grupo de pacientes con Enfermedad de Gaucher, sobre todo antes de iniciar el TES, desarrollan síntomas relacionados con la fatiga. Primero aparece una fatiga de esfuerzo y luego, si la enfermedad progresaba y no se puede tratar, aparecen síntomas en situación de reposo. La fatiga es un síntoma de hipertensión pulmonar, que no es un problema baladí. De hecho, al realizar una búsqueda bibliográfica relacionando Enfermedad de Gaucher e hipertensión pulmonar aparecen bastantes más referencia que las 16 que resultaban en relación a enfermedades cardiovasculares. Y es que la hipertensión pulmonar no es un problema infrecuente en los pacientes con Enfermedad de Gaucher, sean del tipo 1 o del tipo Los estudios realizados dicen que los pacientes con Enfermedad de Gaucher pueden desarrollar hipertensión pulmonar y en epecial los que cumplen alguna de estas características: aquellos a los que se ha quitado el bazo, los que tienen mutaciones diferentes a la más diológica. De este modo somos capaces de poder medir la presión arterial pulmonar, ya que es un problema que puede surgir y para el que se dispone de un tratamiento adecuado. En cualquier caso conviene que al paciente se le realice un ecocardiograma de forma periódica para controlar este punto".

Factores de riesgo

No existe ninguna referencia bibliográfica que indique que las personas con Enfermedad de Gaucher presenten una mayor in-

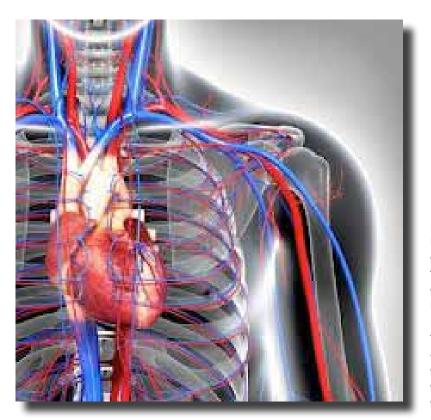


común (N370S), los que tienen el hueso muy afectado y las mujeres.

"¿Cómo se puede prevenir la hipertensión pulmonar?", se preguntó el doctor Torralba Cabeza. "El médico ya va a realizar una minuciosa historia clínica preguntando al paciente con Enfermedad de Gaucher acerca de una larga lista de síntomas y entre lo que figuran los síntomas de fatiga (disnea). Muchos de estos pacientes serán sometidos a una exploración car-

cidencia de hipertensión arterial sistémica que la población general.

En cuanto al colesterol, las personas con Enfermedad de Gaucher tienen alteraciones importantes desde un punto de vista cuantitativo del colesterol total y sus fracciones. Sin embargo, estas diferencias no son tan importantes desde un punto de vista funcional. Tenemos dos tipos de colesterol: el HDL (colesterol bueno) y el LDL



Con el TES la
expectativa de vida de
las personas con
Enfermedad de
Gaucher es similar a la
de la población general

(colesterol malo), de cuya suma resulta el colesterol total. El LDL es el que se deposita en las paredes de los vasos sanguíneos. Pero en nuestro organismo hay una serie de proteínas que permiten liberar este colesterol y llevarlo hacia el hígado. Éste es el colesterol HDL, de alta densidad y es metabolizado por el hígado y liberado a través de la bilis en el intestino y por tanto a través de las heces.

"En nuestro hospital", comentó el experto del Hospital Clínico Universitario de Zaragoza, "un grupo de investigadores dirigido por el doctor Miguel Pocoví realizó un estudio que se publicó en la revista The Lancet, que es una de las más importantes que existen sobre Medicina. En este estudio se constató que los pacientes con Enfermedad de Gaucher tienen alteraciones importantes del colesterol. Más adelante, este mismo grupo de investigación, el primero de hablar de este tema en el mundo, también comprobó que estas fracciones de colesterol se modifican y vuelven a la normalidad cuando los pacientes inician el TES".

Además, recientemente ha sido

publicado un estudio en el que estos investigadores no intervienen sobre los pacientes, limitándose a observar y analizar las placas de aterosclerosis depositadas en los vasos. Y observan que los pacientes con Enfermad de de Gaucher que no han sido tratados, al medirse mediante ecografía la cantidad de lípidos acumulados en las células endoteliales de los grandes vasos, en concreto las carótidas, no presentan mayor incidencia de colesterol que los sujetos normales. Se comprobó que los pacientes con Enfermedad de Gaucher tenían el colesterol HDL y el LDL más bajos de lo normal, por lo que se producen menos depósitos en los vasos y por tanto se arrastra menos hacia el hígado.

Otros aspectos que influyen también en la aparición de eventos cardiovasculares se refieren a los fenómenos relacionados con los factores de la coagulación. "En la coagulación", comentó el doctor Torralba Cabeza, "intervienen una serie de mecanismos muy complejos, con más de 20 moléculas y muchos tipos de células implicadas. Los pacientes con Enfermedad de Gaucher, especialmente los

procedentes de algunas razas, tienen alteraciones de los factores de coagulación. En Israel se ha investigado mucho sobre la posibilidad de que las personas con Enfermedad de Gaucher tengan cierta predisposición a padecer trombofilia, es decir a sufrir trombosis por alteraciones de los factores de la coagulación. Y han comprobado que no existe ninguna predisposición de este tipo con respecto a la población sana, a pesar de tener alguna alteración de los factores de coagulación, ya que el propio sistema de coagulación es capaz de compensar los déficit derivados de tales alteraciones".

Cabe señalar, por otra parte, que desde que se dispone del TES la expectativa de vida de las personas con Enfermedad de Gaucher es prácticamente la misma que en la población general. Lo mismo ocurre con las causas de mortalidad: cáncer, enfermedades generales -entre ellas las cardiovasculares-, infecciones y accidentes. Según se desprende del registro de enfermos de Gaucher, únicamente hay que tener un especial cuidado con relación a un tipo de tumor maligno, el mieloma múltiple, que tiene una especial prevalencia en la población con Enfermedad de Gaucher.

"Para concluir y responder a la pregunta de si los pacientes con Enfermedad de Gaucher tienen un mayor riesgo de sufrir enfermedades cardiovasculares", afirmó el doctor Torralba Cabeza, "la respuesta es que no, salvo el caso de la hipertensión arterial pulmonar en pacientes con características muy específicas."



"Es importante informarse antes de la gestación para poder elegir la opción más adecuada para cada uno"

Dra. María José Trujillo-Tiebas. Servicio de Genética. Fundación Jiménez Díaz. Madrid

¿Qué opciones tiene una pareja en la que uno o los dos componentes son portadores de las mutaciones que pueden transmitir la Enfermedad de Gaucher y desea tener un hijo sano? La respuesta a esta pregunta la ofreció en su ponencia la doctora María José Truji-Ilo-Tiebas, del Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid. Esta especialista explicó los recursos que desde el punto de vista genético existen en la actualidad en cuanto al diagnóstico prenatal, preimplantacional. obstante -advirtió-, hay que tener en cuenta aspectos personales relativos a cómo vive cada persona la enfermedad, los problemas que ha tenido, sus ideas y su actitud ante la vida y sus ideas religiosas o éticas, pues, en el caso del diagnóstico prenatal, cabe plantearse la interrupción voluntaria del embarazo".

El consejo genético es diferente para cada paciente o cada pareja, pues no todos viven las cosas de la misma manera ni piensan lo mismo, ni tienen las mismas creencias. El deber de los genetistas es informar adecuadamente a cada paciente y que éste tome sus propias decisiones. "Lo importante", señaló esta especialista, "es que las parejas en esta situación se informen a tiempo, es decir, antes de que haya una gestación en curso. También es importante saber que se puede acudir al servicio de Genética de cualquier hospital para solicitar información en relación a la enfermedad que se padece".

La confirmación del diagnóstico

"Es muy importante que los pacientes con Enfermedades Raras acudan a los servicios de Genética de los Hospitales"

de la Enfermedad de Gaucher mediante un estudio genético ayuda a conocer mucho más la enfermedad ya que en función de las mutaciones genéticas que tenga cada paciente su manifestación, gravedad y evolución serán diferentes. Puede haber rasgos clínicos característicos de algunas alteraciones o combinaciones de mutaciones genéticas. El estudio genético siempre va a arrojar luz sobre el punto de partida, pero también será importante para en su momento ofrecer consejo genético, realizar el estudio de portadores en el resto de la familia e incluso en la realización de estudios de diagnóstico prenatal o preimplantacional.

"Es muy importante", destacó la doctora Trujillo-Tiebas, "que los pacientes con enfermedades raras acudan a los servicios de genética de los hospitales. Los especialistas que nos envían a los enfermos conocen la enfermedad mejor que nosotros, pero los genetistas obtendremos información útil a la hora



de orientar el estudio genético del laboratorio y también para resolver muchas dudas e incertidumbres que otros especialistas no hayan podido contestar plenamente. En la consulta genética hacemos una historia clínica muy particular. Construimos un árbol genealógico de la familia, y realizamos una serie de preguntas que son importantes cuando se observan en conjunto y teniendo en cuanta otros factores,

"El Consejo Genético es un proceso de comunicación que debe ser realizado por un especialista que conozca bien la genética y la patología"

como el origen geográfico, si ha habido consanguinidad o no en la familia, etc.".

¿Qué tipos de diagnósticos puede realizar el genetista? El primero es el diagnóstico per se, es decir cuando viene el paciente. También se solicita a estos especialistas estudios de portadores en la familia, aunque hay que advertir que, por ley, éste estudio no se puede realizar en niños que no presentan signos clínicos. Solo se realiza con fines diagnósticos en aquellos menores de edad que tienen la enfermedad. Hay que tener en cuenta que esos niños cuando sean adultos deben tener la posibilidad de tomar sus propias decisiones. Hay personas que están muy interesadas en saber si son portadores o no, pero hay otras que no lo desean y eso hay que respetarlo.

Identificar la mutación puede ayudar a conocer la relación genotipo-fenotipo. Los investigadores intentan estar al día de todo lo que se publica y es importante conocer el tipo de mutaciones que tiene cada paciente. No se puede predecir con exactitud la evolución clínica de cada uno, pero el estudio genético sí permite clasificar los pacientes según el grado de gravedad y dar una orientación sobre su evolución, si hay riesgos de repetición, etc.

En la Enfermedad de Gaucher la herencia es autonómica recesiva. En una estructura de herencia de este tipo, los individuos que son portadores tienen un 25% de tener hijos afectos, otro 25% de tener hijos sanos sin ninguna mutación y un 50% de tener hijos portadores, pero sanos como sus padres. Pero se trata de probabilidades. Es así que

puede haber personas portadoras que no saben que lo son y que han ido heredando la mutación de generación en generación sin saberlo, o que haya una pareja que tenga cuatro hijos y todos tengan la enfermedad. En una zona geográfica concreta puede haber cierto parentesco con los con los que viven en su entorno próximo, pudiendo haber un ancestro común y compartir genes, por lo que puede haber por-

En el caso de la Enfermedad de Gaucher solo es necesario buscar y estudiar el gen GBA

tadores que desconozcan que lo son y, por tanto, presentar el riesgo que tener un hijo con la enfermedad y que sea el primer caso que se da en la familia. "Por todo ello", comentó la doctora Trujillo-Tiebas, "El consejo genético es un proceso de comunicación que debe ser realizado por un especialista que conozca bien la genética y la patología en



cuestión. El problema es que en la actualidad no existe todavía la especialización".

Diagnóstico genético

El gen que transmite la Enfermedad de Gaucher se conoce perfectamente. Es el gen GBA, que está en el cromosoma 1. Esto facilita mucho el diagnóstico genético ya que no es necesario analizar los 30.000 genes, sino que hay que buscar éste en concreto para identificar posibles mutaciones. En el caso de otras enfermedades, sin embargo, el proceso es más complejo ya que puede haber 20 ó 40 genes implicados. Para hacer el análisis se toma una muestra de sangre, aunque se podría hacer con cualquier tejido. De las células de esa muestra se extrae el ADN, donde se encuentra la información genética de cada individuo y que se puede estudiar mediante las técnicas rutinarias actualmente disponibles en el laboratorio.

El genetista conoce el lenguaje del código genético y realiza la lectura de la información buscando posibles faltas de ortografía o errores. Una frase mal escrita o una coma mal puesta o una palabra cambiada pueden alterar el significado de la frase. Del mismo modo, un pequeño error en el código genético puede suponer que la célula fabrique un enzima inadecuado o,

lo que es peor, que ni tan siquiera lo genere y que, por tanto, la célula sea deficitaria del mismo. "Nuestro equipo", explicó la especialista de la Fundación Jiménez Díaz, "ya ha estudiado a bastantes familias en las que se han encontrado mutaciones. Este es el caso de una familia de Extremadura en la que hasta la fecha habíamos estudiado 172 miembros, de los que nos trajeron muestras de 51 individuos diferentes. Había de todo: pacientes afectos y sanos. Todos vivían cerca, en

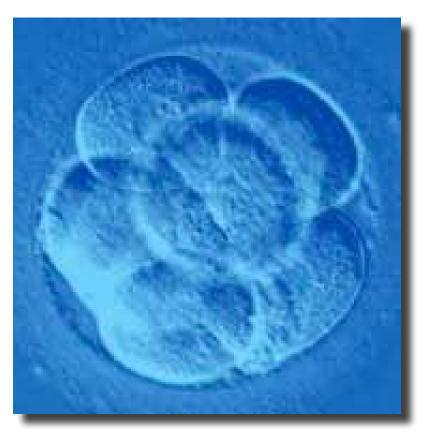
El diagnóstico prenatal puede realizarse mediante el estudio de las vellosidades coriónicas. amniocentesis o funiculocentesis

pueblos colindantes y había mucha consanguinidad, pensábamos que iban a tener la misma mutación o como mucho dos mutaciones. Pero no fue así. Nos llevamos la sorpresa de que había alguna mutación más. En este modelo de herencia recesiva hay que tener las dos copias del gen alteradas. Se hereda una mutación del padre y otra de la madre. Puede ser que sea la misma mutación -lo que los genetistas denominamos homocigosis-, o mutaciones diferentes -heterocigosis-, pero al tratarse del mismo gen en ambos casos el resultado final va a ser desarrollar la patología".

Diagnóstico prenatal

La cuestión a resolver es si cuando un paciente o un familiar de un paciente que se plantea tener descendencia y no quiere que sus hijos tengan la enfermedad y/o no desean seguir transmitiendo ese defecto genético existen opciones para lograr este objetivo. "Hay opciones", explicó la doctora Trujillo-Tiebas. "Una de ellas es el diagnóstico prenatal. Para ello es fundamental que se previamente se haya realizado el diagnóstico genético de los padres con el fin de saber qué mutación se ha de buscar en el feto. Para ello se dispone de técnicas obstétricas ya muy superadas".

Hay dos tipos de técnica de diagnóstico prenatal. Una de éstas es el estudio de vellosidades coriales, que se realiza mediante biopsia corial aproximadamente a las 11 ó 12 semanas de gestación. La coriocentesis, como se denomina a esta técnica, consiste en obtener una muestra de vellosidad corial mediante una aguja que se inserta por vía vaginal, atravesando el cuello uterino mediante el apoyo de



Cuando una pareja no quiere optar a la interrupción voluntaria del embarazo y desea tener hijos sanos, puede recurrir a la reproducción asistida

La selección genética de embriones debe ser autorizada por la Comisión Nacional de Reproducción Asistida

una ecografía para guiarse. Las vellosidades coriónicas son un tipo de tejido que se encuentra en la pared del útero y que procede del óvulo fertilizado, por lo que tiene la misma codificación genética que el feto.

"Es un momento muy adecuado", comentó esta especialista, "pues el embarazo apenas es perceptible y se puede realizar si no se quiere comunicar a la familia el embarazo antes de decidir, en función del resultado, si se desea interrumpir el embarazo o seguir adelante con él. Esta técnica permite obtener una buena cantidad de muestra e, incluso en el caso de que se complique el análisis en el laboratorio y es necesario recurrir a otras técnicas, quedan otras 12 semanas antes de que se cumpla el plazo legal para la interrupción voluntaria del embarazo".

Si la mujer llega más tarde al servicio de Genética, puede realizarse una amniocentesis entre las semanas 14 y 16 de gestación. Se lleva a cabo mediante punción transabdominal guiada por ecografía y se extrae una pequeña cantidad de líquido amniótico, en el que hay fibroblastos -células de descama-

ción de la piel del feto- que se utilizan para el análisis del ADN del feto. "Todavía quedaría la posibilidad" concluyó la genetista de la Fundación Jiménez Díaz, "de realizar una funiculocentesis a las 18 semanas, que consiste en extraer un poco de sangre del cordón umbilical".

Diagnóstico preimplantacional

Otra opción es el diagnóstico preimplantacional, es decir, previo a la implantación del óvulo fecundado en el útero materno cuando se recurre a las técnicas de fecundación in vitro. También en este caso es imprescindible haber realizado previamente el estudio genético de los padres. Cuando una pareja no quiere optar por la interrupción voluntaria del embarazo y desea tener hijos sanos, puede recurrir a la reproducción asistida. El proceso se inicia con la estimulación ovárica de la mujer para obtener óvulos que luego se fecundan in vitro con una muestra de esperma del varón, obteniéndose un número determinado de embriones. En el tercer día de desarrollo, cuando el embrión tiene ocho células, el embriólogo extrae de cada uno de ellos una única

célula, a partir de la cual se realizará el diagnóstico genético. Los embriones que resultan afectos se desechan y los sanos son los que se transfieren al útero materno antes de que hayan transcurrido ocho días desde su fecundación.

"En este caso", comentó la doctora Trujillo-Tiebas, "el diagnóstico genético hay que hacerlo en 24 horas. Y el problema es que a veces los resultados no son muy claros, ya que se está trabajando con una única célula y cabe la posibilidad de que haya embriones sobre los que no se pueda realizar el diagnóstico. También hay que tener en cuenta que este método tiene que cumplir una serie de requisitos y no todas las parejas pueden, por diversas razones, acceder a este tipo de estudios: porque no lo cubren las Comunidades Autónomas, porque no se haya identificado la mutación genética, porque en mujeres de más 38 años la estimulación ovárica se complica por el envejecimiento de los ovarios, y porque se trata de un proceso muy largo que puede fallar y que hay que volver a empezar desde cero si no se logra la gestación; además, el tratamiento

Está en fase de investigación una nueva técnica de diagnóstico prenatal no invasivo a partir de una muestra de sangre de la madre

hormonal tiene ciertos riesgos. Se ha avanzado mucho, pero todavía tiene sus puntos débiles".

Otro problema es que pueden sobrar embriones sanos, ya que por ley no se pueden transferir más de dos o tres. Los sobrantes se congelan, pero puede darse el caso de que los servicios de reproducción asistida congelan embriones sobrantes de parejas que luego no quieren utilizarlos, y éste es también un punto de reflexión que hay que abordar. ¿Qué hacer con ellos? Por un lado pueden llegar a ser personas sanas; por otro lado tampoco se pueden donar para la investigación, pues se trata de material humano; también se podrían donar a otras parejas. "Hay que pensar en todo ello cuando uno decide iniciar este proceso", explico esta especialista. "Hay listas de espera y la selección genética de embriones debe ser autorizada por la Comisión Nacional de Reproducción Asistida, y hay que saber que no siempre se da. Asimismo, en la medicina privada este método resulta muy caro, entre 6.000 y 8.000 euros en cada intento y, aunque ya han nacido muchos niños por este sistema, el porcentaje de éxito no es todo lo elevado que cabría desear."

Técnica en investigación

Una alternativa muy novedosa que está en fase de investigación y, por tanto, aun debe demostrar su eficacia es el diagnóstico prenatal no invasivo. Esta técnica se realiza cuando hay una gestación en curso obteniendo una muestra de sangre de la madre en la que se buscan restos de ADN del feto. Se sabe que hay comunicación entre la madre y



el hijo y que el ADN de éste que se degrada viaja por el torrente sanguíneo de la madre, por lo que de una muestra de sangre de la madre podría obtenerse una fracción mínima del ADN del feto, aunque tiene una limitación importante.

"A parte de que está mezclado con la muestra de la madre", explicó la genetista de la Fundación Jiménez Díaz, "hay que tener en cuenta que es imposible separarlo y que además es muy poca la cantidad de ADN que se puede obtener. Es por ello que sólo se podría identificar algo que tuviese el feto y no la madre como por ejemplo en el caso de una mutación nueva (de novo), es decir que ocurra por primera vez en el feto, o en el caso de que el padre sea portador de una mutación diferente a la de la madre. El caso es que no se puede distinguir si la mutación es del feto o de la madre, ya que está todo mezclado. Pero si encuentra la mutación del padre, diferente a la de la madre, se tiene la seguridad de que se trata de la mutación que pertenece al feto. Si

no se encuentra, hay dos supuestos: que el feto sea sano, independientemente de que haya heredado o no la mutación de la madre, o que la técnica haya fallado. De momento no puede distinguirse un caso de otro, por lo que la técnica todavía está en fase de investigación. No se puede ofrecer nada como método diagnóstico cuando se tienen estas limitaciones. Lo que sí puedo decir es que tenemos una amplia experiencia en muchas patologías. Hemos comprobado, cuando los voluntarios para realizar esta prueba se han sometido previamente a un diagnóstico prenatal, es que si no se detecta la mutación del padre es que el feto realmente no la tiene. Por el contrario, si se ha detectado la mutación del padre habría que estudiar al feto para ver si tiene o no la mutación de la madre con un diagnóstico prenatal convencional. Por eso todavía hay que seguir investigando y obtener seguridad sobre todos los resultados posibles para poder ofrecer, en cada caso, el Consejo Genético más adecuado".



Talleres de apoyo psicológico: "Hay que normalizar la enfermedad en la vida familiar"

Andrea Balanyá. Psicóloga. Madrid

Primero con los niños y luego con los adultos, la psicóloga Andrea Balanyá abordó con los pacientes y familiares en diferentes talleres el impacto psicológico que supone sufrir la Enfermedad de Gaucher. El taller de adultos se planteó a partir de lo que esta profesional había observado a lo largo de la mañana en los niños para abordar las diferentes actitudes de las familias de Gaucher ante la enfermedad.

"Es importante", señaló Andrea Balanyá, "saber extraer los aspectos positivos de situaciones como ésta. Aparte de lo importante que es conocer a personas con las que poder compartir una misma experiencia y ayudarse entre ellas, los padres de los niños comentaron cómo habían desarrollado paciencia y tolerancia, además de haber descubierto que tienen una fortaleza mayor de la que pensaban en un primer momento. En definitiva, la Enfermedad de Gaucher ha cambiado su orden de prioridades y valores, especialmente en lo que

supone dar importancia a lo que realmente lo tiene y no perder el tiempo en otras cosas que no lo son tanto".

No cabe duda de que enfrentarse a un diagnóstico como el de la Enfermedad de Gaucher es una vivencia muy complicada y dificil de llevar. Hay personas que se centran exclusivamente en la enfermedad, otras para las que todo sigue igual y otras que cambian su escala de valores y prioridades. Obviamente, el recibir el diagnóstico de una enfermedad, sea cual sea ésta, cambia la forma de ver la

"Hay que aprender a vivir con la enfermedad y adaptarse a la situación integrando la enfermedad en la propia vida"

vida. Es cierto que durante algún tiempo las familias viven en una situación de incertidumbre que agota a cualquiera. Es muy respetable, por tanto, que cada persona reaccione como pueda, pero hay que procurar vivirlo de la manera más natural posible

"Hay que partir de la base", explicó la psicóloga, "de que es importante estar pendiente de la enfermedad, los tratamientos, los avances que se producen, etc. Pero no creo que sea bueno que la vida familiar empiece a girar en torno a la enfermedad y que ésta sea lo que mueve su vida. Hav muchas otras cosas en el día a día de una persona, sea enfermo o familiar del afectado. Hay que aprender a vivir con la enfermedad, hay que adaptarse a la nueva situación e integrar la enfermedad en tu propia vida. El cómo hacerlo depende de cada uno, de su personalidad, de las circunstancias sociales y familiares que le rodean. De hecho, el apoyo psicológico hay que adecuarlo a cada persona. Es importante que



éste se dé en los momentos inmediatamente posteriores al diagnóstico de la enfermedad con el fin de que aprendan a convivir con ella, pues ésta les va a acompañar el resto de su vida. Hay que enseñarles a integrar la enfermedad en su día a día, de modo que normalicen la situación. Pero creo que también se debe ofrecer la posibilidad de un apoyo psicológico a lo largo del proceso de diagnóstico de la enfermedad, pues es en esta fase donde pacientes y familiares viven con más angustia la situación, debido a la incertidumbre".

Los niños son los que mejor integran la enfermedad en su vida. Aún cuando deben ser conscientes de que tienen una enfermedad que limita su actividad y les impone una serie de obligaciones, han crecido con ello, lo que les lleva a normalizar su enfermedad en su contexto vital, a pesar de que en momentos y situaciones puntuales les pueda afectar y crear algún problema. "En general", apostilló Andrea Balanyá, "son los niños los que llevan la enfermedad con más naturalidad. Creo que dependiendo de la edad del niño la enfermedad se debe explicar y llevar de una manera distinta, pero debe haber una reciprocidad. Los padres han de aprender de los niños cómo, siendo la enfermedad una parte importante de su vida, éstos no lo convierten en una fatalidad. Pero, del mismo modo, los niños han de ver en sus padres que la enfermedad es algo que no se pueden tomar como un juego, que se trata de su salud y que han de seguir unas pautas ineludibles. Hay que saber hablar de la enfer-

"Los padres deben aprender de los niños cómo estos no convierten su enfermedad en una fatalidad"

medad con una normalidad absoluta, sin dramatizar ni trivializar. Es algo que existe, que está ahí, que es real y que hay que afrontar y con lo que hay que aprender a vivir. Los niños deben poder expresarse, decir lo que sienten y cómo se encuentran, pero también es importante que sepan cómo se sienten sus familiares, padres y hermanos."

Esto adquiere una especial relevancia en la etapa de la adolescencia, siempre complicada tanto para los hijos como para los padres. "Un adolescente", comentó la psicóloga, "empieza a tener más libertad y su grupo de amigos relega en el orden de importancia a sus padres. Para ellos encajar la enfermedad en una vida de adolescente puede ser complicado. Los padres deben tener paciencia y especialmente empatía. Deben saber ponerse en su lugar cuando la enfermedad les impide hacer lo mismo que sus amigos.

Es difícil lidiar con cuestiones de este tipo, pero si se ha normalizado la enfermedad y se ha generado una base de buena comunicación con el hijo enfermo, si los amigos también han convivido con la enfermedad desde un primer momento, es menos complicado. Es un trabajo que debe iniciarse desde que son muy niños".

"La clave", concluyó, "está en integrar desde el primer momento la enfermedad en la vida familiar, procurando que la vida del niño sea lo más natural posible, educándole como si no tuviese ninguna enfermedad, pero de modo que sea consciente de que existen unas limitaciones y una serie de obligaciones con las que tiene que aprender a vivir. Hay que normalizar la enfermedad en todo el entorno del niño".

Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG



El domingo 21 de Octubre se celebró la Asamblea General de Socios, de acuerdo al orden establecido en la convocatoria:

- · Lectura y aprobación del acta de la sesión anterior: la. Secretaria de la AEEFEG da lectura integra del Acta de la Asamblea General Ordinaria, celebrada en fecha 23 de octubre de 2011 y no formulándose alegación, observación, objeción ni reparo alguno, es aprobada por unanimidad.
- Examen y aprobación de las cuentas y del ejercicio asociativo octubre 2011-septiembre 2012: El balance que se presenta a la asamblea, de acuerdo al artículo 33 de los Estatutos, corresponde el cierre a 30-09-2012. Tras una detallada explicación de cada una de las partidas que integran el estado de gastos e ingresos, visto el contenido de las cuentas y sometido a votación, las mismas resultan aprobadas por unanimidad de la Asamblea.
- Actividades realizadas 2011/2012: el Presidente de la AEEFEG informa a la Asamblea de las actividades llevadas a cabo durante el año:
- Participación en el Senado con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras. También se instalaron mesas informati-

vas en algunos hospitales.

- Diversas reuniones con las diferentes compañías farmacéu-
- Junio 2012, en París: asistencia al Encuentro Europeo de la Alianza.
- Abril 2012, en Madrid: reunión de la Junta Directiva para la preparación del encuentro anual.
- Abril 2012, en Madrid: asistencia al Congreso de Genética en la Fundación Jiménez Díaz
- Asistencia al V Congreso Europeo de Pacientes y tecnología, celebrado en Madrid.
- Próximo encuentro: En primer lugar, por parte de varios asociados, se pide que se estudien las diferentes opciones de financiación, en función de si es una o dos noches, y cual serian los gastos extra que el socio tendría que afrontar, en caso necesario.

Con respecto a la fecha, se ofrecen dos opciones: primera, 18, 19 y20 de octubre y segunda, 25, 26 y 27 de octubre. Se someten a votación y resulta ganadora la primera opción, por mayoría.

Se debaten los temas a tratar en el próximo encuentro, proponiéndose los siguientes:

· Tema óseo: células madre, prótesis, formas de paliar el dolor, opciones para tratar las diversas complicaciones óseas, etc.

- Chaperonas
- Cambio de tratamiento, posibles consecuencias, seguimiento de pacientes.

Se realiza una votación, y resul ta mayoría el tema óseo, a continuación se realiza un sondeo para decidir si se le da prioridad o al tema óseo, o bien se realizaría otra ponencia sobre las chaperonas. Se decide ampliar el tema óseo, con más de un ponente, y < en función de la organización del encuentro, (si son una o dos noches), dejar tiempo para una conferencia sobre chaperonas o sobre los cambios de tratamiento; (5 lo cual es aprobado por mayoría. 🗓 A su vez se incide en la necesidad de comenzar las ponencias a las nueve de la mañana.

Varios:

- El Presidente de la AEEFEGrecuerda a los asociados que el próximo año, 2013, finaliza el mandato de la actual Junta Directiva y les recuerda que el plazo para recibir posibles candidaturas queda abierto hasta los días previos al próximo encuentro anual.
- También informa a los asociados que en la reunión de la Junta Directiva celebrada en el mes de abril se propuso la subida de la cuota de acompañante.
- A su vez, se recuerda que se fijó en 18 años cumplidos, la edad para que los niños comiencen a asistir a las ponen-
- Alguno de los socios insiste en la necesidad de revisar la página Web, pues no se puede acceder a ella. Se informa que el problema se ha debido al servidor, pero que ya ha sido resuelto.

Y no habiendo más asuntos que tratar, se levantó la sesión.



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 fun cionamiento 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).

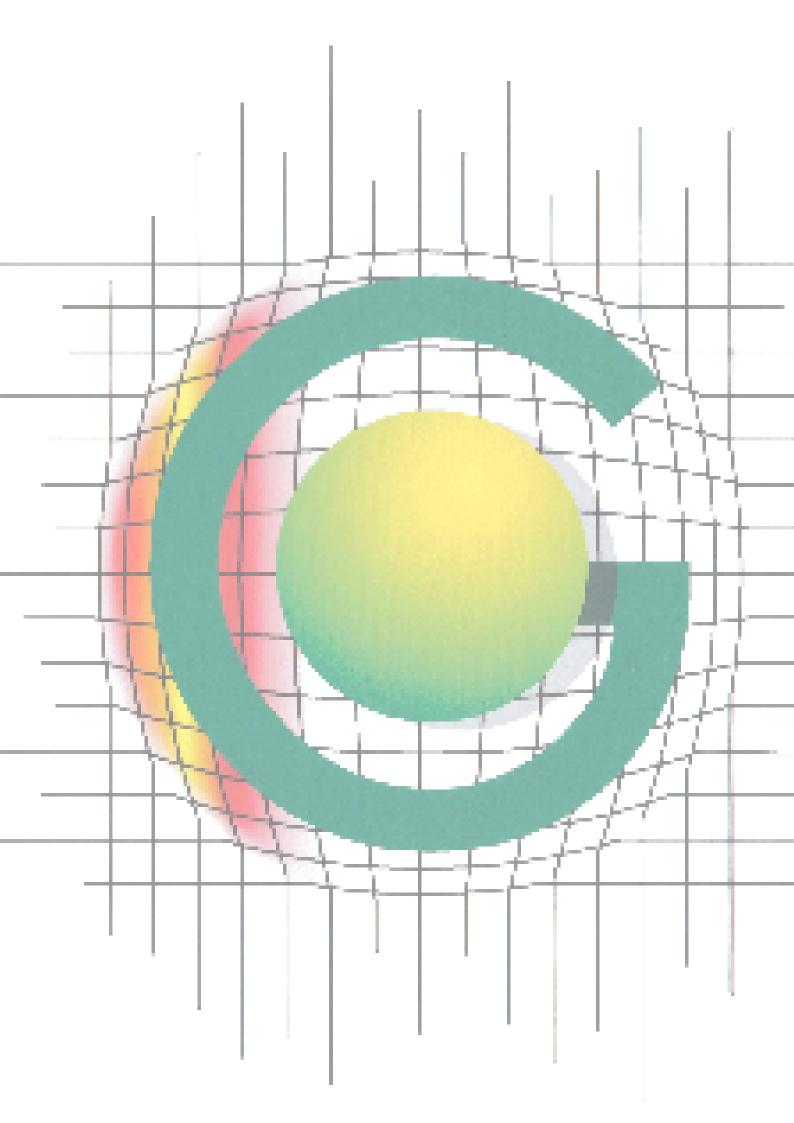
Desde el año 2001, somos miembros de pleno derecho, con voz y vo to, de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

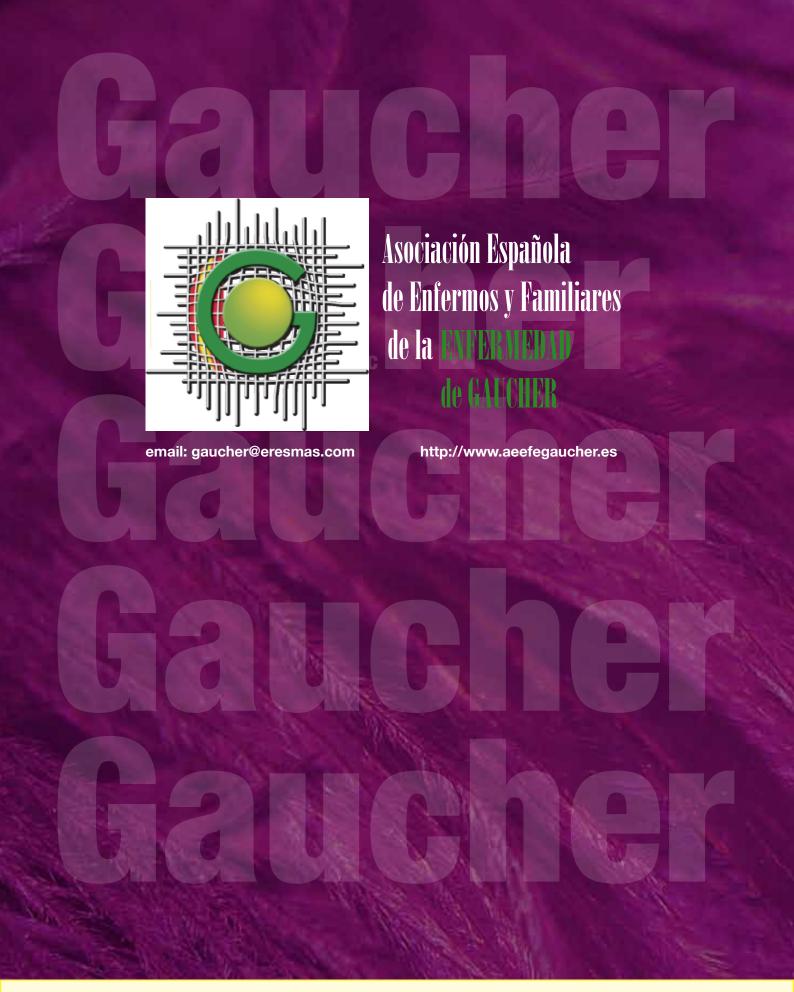
Desde 2002, de la Federación Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

En resumen, lo que se pretende es:

- 1. Dar a conocer la Enfermedad de Gaucher.
- 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.
- Fomentar la investigación sobre la enfermedad y sensibilizar a la Administración, al colectivo sanitario (Médicos, enfermeras...) y a la sociedad, sobre ésta.
- Organizar encuentros educativos, que nos permitan conocer y estar al día de cuanto acontece en nuestra enfermedad.
- Pertenecer a Federaciones o Confederaciones de Asociaciones de carácter Regional, Nacional o Internacional que tengan el mismo objeto que esta Asociación.
- Colaborar y trabajar con todas las Asociaciones Gaucher a nivel de Europa y América Latina.

Correo electrónico: gaucher@eresmas.com





Con el patrocinio de:

y la colaboración de:





