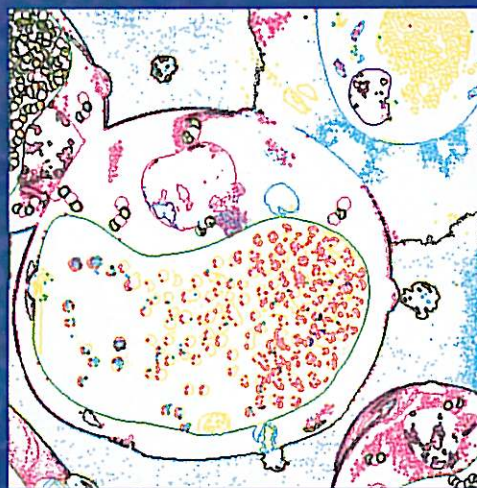
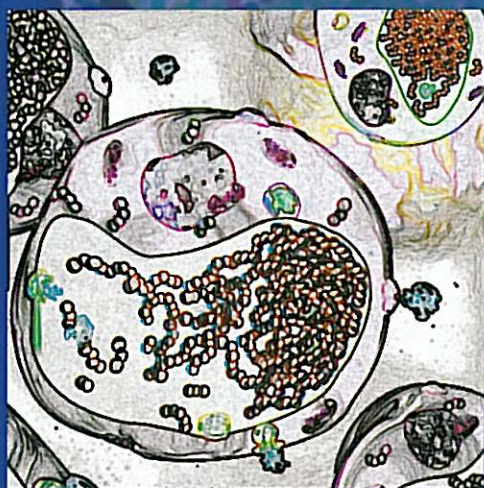


Encuentros Médicos

III Reunión Nacional de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)



Valencia
19-21 de octubre de 2001



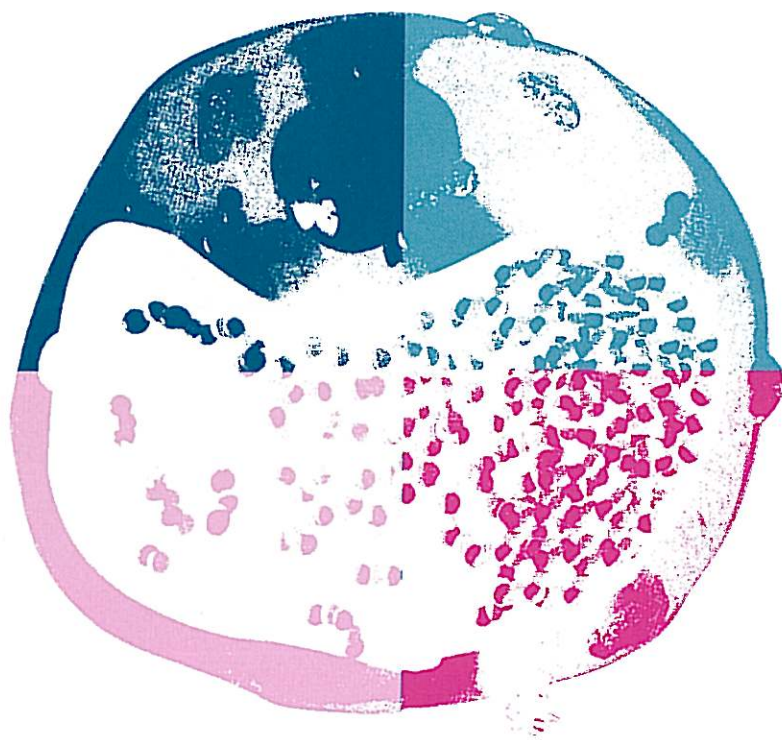
IV Reunión Nacional de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)

Toledo
25-27 de octubre de 2002

Os esperamos en nuestra próxima cita

Sumario

Saludo de la Presidenta de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de Enfermedad de Gaucher M ^a del Carmen Martell Muñoz	5
Enfermedades raras y medicamentos huérfanos Rafael Peset	6
El medicamento huérfano y su problemática María Martínez de Lagándara	8
Aspectos diagnósticos de la enfermedad de Gaucher Miguel Pocoví Miera	11
Aspectos pediátricos de la enfermedad de Gaucher Antonio Baldellou	14
La enfermedad de Gaucher en Internet Juan Ignacio Pérez Calvo	21
Conferencia Aspectos psicológicos en afectados por la enfermedad de Gaucher Grupo Albor-Cohs	23
Taller VARIABLES QUE INTERVIENEN EN LA CALIDAD DE VIDA DE NIÑOS Y ADOLESCENTES	27
Asamblea Anual de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher	29
Actividades Sociales	30





Saludo de la Presidenta de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de Enfermedad de Gaucher

Mª del Carmen Martell Muñoz

Presidenta de la AEEFEG

Un nuevo número de la revista sale a la luz, una vez más tenemos motivos para felicitarlos, ya que hemos conseguido hacer un encuentro interesante y a la vez lleno de momentos muy gratos y entrañables.

El III Encuentro fue muy intenso y dio para muchas cosas, una de ellas el hacer posible los talleres con el equipo de psicólogas, magníficas, competentes profesionales y excelentes personas, que nos enseñaron a valorar las cosas buenas e importantes que teníamos y podíamos hacer.

Los talleres fueron muy atractivos, aunque estaban distribuidos según las edades, la sensación que todos teníamos al finalizar los mismos era la de haber participado en todos ellos, puesto que entre nosotros fluyeron los mensajes y el aprendizaje que habíamos recibido en cada uno.

El resto de la jornada fue muy interesante, ya que las ponencias que completaban el programa nos aportaron información y conceptos nuevos.

Fue un fin de semana condensado, aprovechando al máximo cada minuto para poder llevar a cabo todo el programa que teníamos previsto.

Otro momento a destacar fue la visita del Director General de Atención al Paciente, Don Rafael Peset de la Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de Valencia, quien mostró gran interés por nuestra asociación y se comprometió a recibir al colectivo de pacientes de la Comunidad Autónoma de Valencia, para integrarlos dentro de un proyecto de asociaciones de dicha Comunidad.

En paralelo con el programa de trabajo, estaba el de los niños, tenían su horario cubierto con juegos y actividades que les hicieron pasar horas divertidas y amenas.

Al terminar la jornada, como en años anteriores, tuvimos nuestro momento festivo, donde pudimos disfrutar de un paseo por la ciudad de Valencia, una ciudad muy hermosa, en la cual pudimos apreciar tanto su casco histórico como su zona moderna, un ejemplo de ello fue la visita al Centro de las Artes y las Ciencias, donde ya se puede vivir el futuro más cercano. Como final y fin de fiesta tuvimos una espléndida cena, en la que tanto grandes y pequeños disfrutamos de atracciones de magia y fantasía y, por supuesto, de un animado baile que nos hizo crear entre nosotros una divertida complicidad y que permitió que toda la tensión del día se disipara con alegría.

Al día siguiente, finalizamos el III Encuentro con nuestra Asamblea General y Extraordinaria, donde expusimos y valoramos aspectos de: organización, económicos, así como los proyectos para el próximo encuentro, en el que queremos tratar como tema central las minusvalías, la invalidez, los permisos laborales, etc. Para ello queremos contar con la presencia de algún representante del Ministerio de Asuntos Sociales.

También contaremos con la valiosa presencia de la FEETEG (Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher), que nos informará de cuantas novedades y aspectos interesantes hayan surgido sobre la enfermedad.

El lugar elegido para el IV Encuentro ha sido la ciudad de Toledo, del 25 al 27 octubre de 2002, esperamos que como años anteriores podamos tener la alegría de poder ver todos allí y disfrutar de la belleza de esa ciudad y de su hospitalidad.

Enfermedades raras y medicamentos huérfanos

Rafael Peset

Director General de Atención al Paciente
Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de Valencia

***E**l tratamiento de los pacientes que padecen enfermedades raras con los llamados medicamentos huérfanos constituye para la administración sanitaria la piedra de toque en la que se podría reflejar el concepto de calidad de vida que nuestra sociedad requiere y de la que es acreedora. Sólo la armonía en la acción de todas las partes implicadas, especialistas, pacientes, administración e industria, podrá aportar la solución adecuada.*

A lo largo del tiempo, se han utilizado diferentes definiciones para el concepto de "enfermedades raras". Según la definición de la Unión Europea, las enfermedades raras, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia (prevalencia) baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Enfermedades como la anidridia, Fabry, Gaucher, Hurler, Pompe, Prader Willi o Silver Rusell son, en su mayoría, de carácter hereditario, lo que supone una mayor incidencia en el seno familiar agravando la difícil situación que se deriva de la propia enfermedad.

Los "medicamentos huérfanos" son aquéllos destinados al diagnóstico, prevención y tratamiento de las "enfermedades raras".

Aún existen grandes incógnitas sobre cómo mantener el equilibrio entre necesidad y posibilidad de aportar nuevas soluciones a estas enfermedades minoritarias, ¿es capaz la industria de invertir recursos en la investigación y desarrollo de medicamentos dirigidos a tan bajo porcentaje de población?, ¿cuál debe ser el coste de estos medicamentos?, ¿puede nuestra sociedad asumir el coste sanitario de cada avance terapéutico?

Hasta nuestros días, afortunadamente cada vez en menor grado, los pacientes afectados de "enfermedades raras" y sus familiares han permanecido en el anonimato de un lento y continuo peregrinar por las consultas de diferentes especialistas hasta que eran diagnosticados y, en el mejor de los casos, recibía tratamiento.

No es fácil el camino que han de recorrer enfermos y familiares cuando se enfrentan a una situación tan delicada como la falta de salud por una enfermedad casi desconocida. Obstáculos como las alteraciones físicas y psíquicas, o como las sensaciones de aislamiento y rechazo, o la simple falta de información, han de ser salvados no sin dificultad. Un gran avance, sin duda, ha sido la creación de asociaciones, como la Asociación Española de Enfermos y Familiares de Enfermedad de Gaucher con una corta vida pero con una intensa actividad.

En la Comunidad Valenciana, debido a su alta densidad de población como a los orígenes de sus habitantes en la parte oriental del mar Mediterráneo, la incidencia y prevalencia de la Enfermedad de Gaucher es más elevada que en el resto del conjunto de las regiones de España. Esto ha supuesto un enorme esfuerzo por parte de la Consellería de Sanidad para poder brindar al conjunto de enfermos y familiares de enfermedad de Gaucher la adecuada atención que requieren.

En este sentido, nos sentimos orgullosos de haber atendido desde hace años a pacientes entonces niños y que hoy, ya adultos, se encuentran en perfectas condiciones de salud para poder desarrollar una actividad personal y profesional absolutamente normal. Gracias al esfuerzo desarrollado en la Comunidad Valenciana y sus especialistas sanitarios, centros como el Hospital La Fe y el Hospital Dr. Peset de Valencia son una referencia nacional en el tratamiento de dicha enfermedad.

Sabemos y somos conscientes de que queda mucho camino por recorrer, que no basta con la mera atención farmacéutica, sino que ésta debe ser complementada adecuadamente con una asistencia social, es decir, valoración adecuada de las minusvalías producidas, ayudas necesarias para la continuación del tratamiento en traslados y viajes por motivos de trabajo o vacacionales, desarrollo de unidades especializadas en el tratamiento y seguimiento integral de enfermedades raras, y un largo etc., que poco a poco y con el esfuerzo conjunto de todos, iremos consiguiendo.

La sociedad demanda una atención sanitaria en todos los aspectos y a todos sus miembros, y la enfermedad de Gaucher es un exponente inmejorable para poder valorar si estos objetivos se están cumpliendo. Considerada en el apartado de su tratamiento como la enfermedad más cara del mundo por su elevadísimo coste, es un compromiso continuo de la Consellería de Sanitat.

Hoy tenemos el gran placer de acoger en Valencia la **III Reunión Nacional de la AEEFEG**. No es por casualidad que dicha reunión se celebre en Valencia. La AEEFEG sabe y conoce perfectamente que son recibidos con los brazos abiertos y que aquí, en la Comunidad

Valenciana, cuentan con un colectivo de pacientes que están perfectamente atendidos, saben, en el más amplio sentido de la palabra, que están en su casa.

Por eso les damos nuestra más cordial bienvenida y les deseamos una feliz estancia en nuestra comunidad, aquí podrán realizar sus tareas sociales y científicas rodeados de unos magníficos especialistas. Queremos renovar nuestro compromiso en la atención de su colectivo y ofrecer nuestros servicios para ayudarles en todas aquellas circunstancias en las que se requiera asistencia.

Muchas gracias por haber elegido Valencia como sede de la **III Reunión Nacional de la AEEFEG**.

El medicamento huérfano y su problemática

María Martínez de Lagándara

*Consejera Técnica de la Subdirección de Medicamentos de Uso Humano
Agencia Española del Medicamento*

La imiglucerasa, enzima que se emplea en el tratamiento de la enfermedad de Gaucher, no tuvo la denominación de medicamento huérfano en España porque su aparición fue anterior a la creación de la legislación de medicamentos huérfanos en Europa. En cambio, sí fue considerado medicamento huérfano en EE UU.

Los organismos que se encargan de estudiar los medicamentos antes de su entrada en el mercado son las Agencias Nacionales del Medicamento y se engloban en la Agencia Europea del Medicamento, ubicada en Londres.

Esta Agencia es consciente de la problemática de los medicamentos huérfanos. A estos medicamentos les cuesta mucho tener un “padre” ya que van dirigidos a muy pocos enfermos o precisan una importante inversión para su investigación. Debido a esto, las administraciones establecieron sistemas para incentivar el interés de las compañías comerciales para investigar y poner en el mercado estos medicamentos que van destinados a muy pocas personas.

La primera administración fue la FDA (*Food and Drug Administration*) en EE UU, que cuenta ya con una experiencia de casi 20 años desde que aprobó la ley de medicamentos huérfanos, en 1983. Diez años más tarde esta ley se aprobó también en Japón y luego en Europa donde empezó a aplicarse en abril del año 2000.

Dentro de la Agencia Europea se creó el Comité de Medicamentos Huérfanos, en el que participan especialistas de todos los países. Dicho comité se encarga de estudiar todas las solicitudes que presentan las industrias y designa los medicamentos huérfanos que tendrán luego ventajas de todo tipo, incluidas las económicas. El comité se reúne 13 o 14 veces al año y tiene como representante español al Subdirector de Medicamentos. Destacar que su presidente es un médico catalán por lo que los españoles también desempeñan papeles importantes en la Agencia del Medicamento Europea.

El Comité de Medicamentos Huérfanos evalúa una determinada molécula (futuro nuevo medicamento) a partir de los resultados en animales y, normalmente, con pocas evidencias en humanos. Si la molécula es declarada medicamento huérfano, el laboratorio investigador cuenta con las ventajas que la ley otorga en estos casos y continúa con el desarrollo clínico en humanos. En este desarrollo clínico debe comprobarse que el medicamento es útil y adecuado para el tratamiento de esa enfermedad y deberá presentarse el dossier completo a registro para la posterior autorización de comercialización, como cualquier otro fármaco. Así pues, el Comité de Medicamentos Huérfanos no interviene en el estudio final de un medicamento huérfano, únicamente designa los que pueden ser considerados así. En este comité hay un representante por cada estado miembro y hay tres representantes de las asociaciones de pacientes, ya que éstas son también parte interesada y las autoridades europeas son sensibles a que el interés no es sólo para la industria, sino también para los pacientes europeos. Hay otros tres miembros que son nombrados por la comisión.

Las funciones del Comité están relacionadas con aspectos administrativos y logísticos. Para estudiar cada medicamento se reparten la tarea por países. Se cuenta con la colaboración de innumerables científicos porque, normalmente, se trata de enfermedades raras con muy pocas personas afectadas en Europa. La Organización Mundial de la Salud (OMS) tiene declaradas en Europa unas 6.000 enfermedades raras y la mayoría son metabolopatías, tumores, etc.. Para aportar toda la documentación necesaria (que puede ser muy compleja) y en el menor tiempo posible, se precisa de la colaboración de los investigadores, científicos y de todos los médicos clínicos que conocen estas enfermedades y que, a veces, son muy pocos en toda Europa.

El Comité actúa como huésped de todos los representantes de los países europeos y de todos los científicos

que van a estudiar estos medicamentos. La Agencia Europea tiene la obligación de asistir a este Comité y estudiar el medicamento para dar la autorización a su salida al mercado.

Hay otras puertas para designar a un medicamento como huérfano, pero el procedimiento europeo es el que prefieren los laboratorios investigadores, ya que si se aprueba la designación ésta es automática para los 15 países. Dentro de unos años, el procedimiento nacional será para muy pocos medicamentos, ya que a los laboratorios les interesa más el mercado general que el nacional.

Cuando un medicamento es aprobado por la Agencia Europea no quiere decir que pueda comercializarse en todos los países europeos al mismo tiempo. En cada país habrán de seguirse unos pasos distintos en cuanto a la adjudicación de precio y a la inclusión en la Seguridad Social. Así, por ejemplo, en Alemania no hay intervención de la Administración en los precios, pero sí la hay en España, Italia y Francia. En estos países debe solicitarse el precio, proceso que normalmente requiere una larga negociación. Este aspecto puede retrasar la aparición del producto en unos mercados respecto a otros, por lo que puede ocurrir que unos ciudadanos europeos tengan el medicamento inmediatamente y otros tarden un tiempo en poder utilizarlo.

La Agencia Europea sigue unos procedimientos muy parecidos a los que ya existían en EE UU y Japón, pero eso no quiere decir que las designaciones coincidan exactamente.

Los criterios que se siguen en el Comité de Medicamentos Huérfanos de Londres son tres. El primero es que el medicamento se destine a una enfermedad que afecte a muy pocas personas, es pues un criterio epidemiológico. Se consideran aquéllas enfermedades que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes en la Unión Europea. Este punto debe quedar demostrado en la documentación que se presenta, valiéndose de bancos de datos de enfermos en Europa o bien con datos americanos, extrapolándolos a la situación europea. Aunque este criterio es el más importante, cuando no puede demostrarse debe considerarse el segundo criterio o económico, ya que nadie va a invertir en una enfermedad que resulte poco rentable.

Hay un tercer criterio a considerar, y es que el medicamento venga a cubrir un vacío terapéutico, o sea que no exista un tratamiento para esa enfermedad o que si lo hay, el nuevo supere al anterior en beneficio para el paciente.

Afortunadamente, en la enfermedad de Gaucher ya existe un tratamiento. Así pues, para considerar huérfano a un nuevo medicamento se debe demostrar que aporta algo nuevo.

En cambio, para una enfermedad grave, que ponga en peligro la vida, crónica o que provoque una invalidez y para la que no exista tratamiento, podría designarse un nuevo medicamento como huérfano.

Una vez que el comité designa un medicamento como huérfano ¿qué ventajas hay para el medicamento y el laboratorio investigador? En primer lugar, se da apoyo a la investigación mediante un servicio gratuito de asesoría científica a través de la Agencia Europea. En segundo lugar, al laboratorio investigador se le exime total o parcialmente de las tasas que normalmente deben pagarse a la Agencia para todos los trámites administrativos. Y en tercer lugar, y quizá el punto más importante para la empresa investigadora, una vez el medicamento huérfano esté en el mercado estará protegido durante diez años de cualquier competidor, ya que va a ser medicamento exclusivo para esa enfermedad en todo el territorio europeo. No se permitirá el registro de otro medicamento parecido, a no ser que pudiera demostrar alguna superioridad respecto al ya existente. De todas formas, debemos tener en cuenta que en EE UU sólo el 10% de los medicamentos que son declarados huérfanos consiguen salir al mercado, ya que los estudios de eficacia y de toxicidad en humanos han de demostrar que el balance riesgo/beneficio es el adecuado, y esto no es fácil.

Con la aplicación de las ventajas que confiere la denominación de medicamento huérfano se pretende motivar a la empresas para que no abandonen la investigación en este tipo de enfermedades. La inversión en investigación es muy alta y en cambio hay pocos enfermos susceptibles de comprar el producto una vez esté en el mercado.

Curiosamente, ninguna de las dos enzimas que se utilizan en la enfermedad de Gaucher tienen este estatuto en Europa, ya que aparecieron en el mercado antes de que empezara a funcionar el Comité de Medicamentos huérfanos en la UE. En cambio sí lo son en EE UU.

La enfermedad de Gaucher es una lipidosis que se caracteriza por un acúmulo de betaglucoocerebrosidasa en varios órganos debido a la falta de una enzima. Esta enzima se consiguió obtener en 1990, pero hasta entonces el tratamiento era paliativo, tratando únicamente los síntomas como el dolor óseo. En 1990 aparece en EE UU la primera enzima de sustitución, la alglucerasa, que se obtenía de la placenta humana. El proceso de extracción es muy complicado y además, al tratarse de tejidos humanos, debe tenerse en cuenta el potencial de transmisión de partículas virales. Más tarde, pudo obtenerse esta enzima a través de DNA recombinante de una bacteria. La otra enzima que se utiliza en la enfermedad de Gaucher es la imiglucerasa, una glucocerebrosidasa que se obtiene por recombinación genética. Las enzimas de sustitución son un tratamiento muy efectivo para esta

El medicamento huérfano...

enfermedad. Cuando empezaron a llegar las primeras peticiones a la entonces Dirección General de Farmacia en el año 1993, aunque el medicamento era muy caro y existían dificultades burocráticas, se fue sensible a este problema y se importó el medicamento desde EE UU. En el año 1995 se autorizó la primera enzima de sustitución en España y en 1996 se hace lo mismo con la imiglucerasa. Esta última siguió un proceso de autorización europeo pero el trámite de concesión del precio retrasó su salida al mercado español hasta 1998. Las indicaciones para la imiglucerasa son las mismas que las de la enzima anterior, la alglucerasa, es decir, la enfermedad de Gaucher tipo I, como la no neuropática, y con las siguientes manifestaciones clínicas: anemia moderada o grave, trombocitopenia, enfermedad ósea, hepatomegalia o esplenomegalia. La prescripción es de uso hospita-

lario. Su administración es intravenosa y la pauta más utilizada es la quincenal. Este medicamento tiene un coste muy alto, ya que la terapia de mantenimiento cuesta 6.010 € al mes, aproximadamente. El tratamiento de inicio es aún más costoso.

Para hablar del futuro en el tratamiento de la enfermedad de Gaucher conviene saber que la FDA ha dado la denominación de medicamento huérfano a una molécula nueva, la butildeoxiorgilinicina. Esta molécula ofrece como ventaja a las ya existentes que es de administración oral. De todas formas, está aún en fases muy tempranas de investigación clínica, concretamente en fase clínica II, y aún tiene que demostrar su eficacia y tolerancia. Tanto la industria como los investigadores están estudiando nuevas opciones para mejorar el tratamiento de la enfermedad de Gaucher.



Aspectos diagnósticos de la enfermedad de Gaucher

Miguel Pocoví Miera

*Facultad de Ciencias. Universidad de Zaragoza.
Miembro del Comité Ejecutivo de la FEETEG*

El nombre de enfermedad de Gaucher se debe a un médico francés, el doctor Gaucher, que nació a mediados del siglo XIX. Este hombre estudió medicina y luego quiso obtener el título de Doctor. Para ello empezó un trabajo de investigación original que duró varios años. Lo presentó en la Universidad de París en 1882, y en su trabajo de doctorado describió por primera vez esta enfermedad, con todas sus características clínicas. Por eso se le ha dado el nombre de enfermedad de Gaucher.

Todas las células de nuestro organismo se están renovando continuamente. Unas mueren y aparecen otras con la misma función. En los jóvenes este proceso es muy rápido y en los adultos más lento. Cuando una célula muere, sus componentes, como las membranas y demás estructuras, deben ser metabolizados para, posteriormente, ser eliminados. Esta función la realizan los macrófagos, células que son capaces de cortar todos los materiales en trozos primero grandes y luego más pequeños. Al final de este proceso se obtiene un producto, la glucosilceramida, que para eliminarse debe dividirse en dos partes: glucosa y ceramida. Para esto se necesita la participación de una enzima, la betaglucoocerebrosidasa. Si esta enzima no funciona correctamente, la glucosilceramida se va acumulando en los macrófagos, estos aumentan de tamaño y se transforman en células de Gaucher. Si estas células se acumulan en el bazo o en el hígado, provocan que éstos aumenten de tamaño, y si se infiltran en los huesos producen toda una serie de complicaciones hematológicas (**Figura 1**), ya que es en la médula ósea donde se producen los precursores de muchas células sanguíneas. En el caso de que la enzima no funcione en absoluto, las células de Gaucher pueden llegar a afectar al sistema nervioso central. En el caso de que hayamos heredado una enzima que no funcione adecuadamente se desarrolla la enfermedad de Gaucher tipo II o III, que cursa con sintomatología neurológica. Es importante tener en cuenta que

en cada individuo el defecto enzimático es distinto, por tanto, no hay una sola enfermedad, sino que debemos hablar de enfermos, ya que cada uno tendrá unas peculiaridades diferentes.

Para entender cómo funciona la herencia genética en esta enfermedad empezaremos hablando del "genoma humano". El pasado 15 de febrero se publicó en toda la

prensa el descubrimiento de la secuencia completa del genoma humano, que puede considerarse el "libro de la vida", porque en él están las instrucciones necesarias para la construcción de un ser humano: desde la insulina o la hemoglobina, hasta las herramientas que se necesitan para este trabajo de construcción y, por supuesto, las enzimas necesarias para la degradación de los subproductos. Este genoma tiene más de 3.000 millones de letras, por lo que es parecido a una "enciclopedia de la vida". Es una enciclopedia muy particular que consta de 22 volúmenes por duplicado, y otros dos volúmenes más, que son los responsables de la definición del sexo, los dos cromosomas X en las mujeres, y en los hombres un cromosoma X y otro Y. Los capítulos de estos volúmenes son los genes, donde están las instrucciones para fabricar las proteínas que necesitamos. Cada capítulo está escrito de una forma muy



Dr. Gaucher

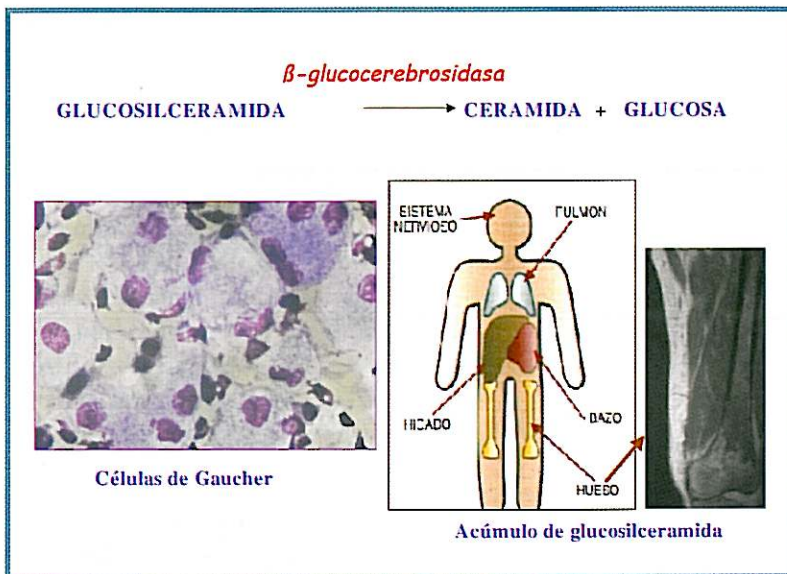


Figura 1

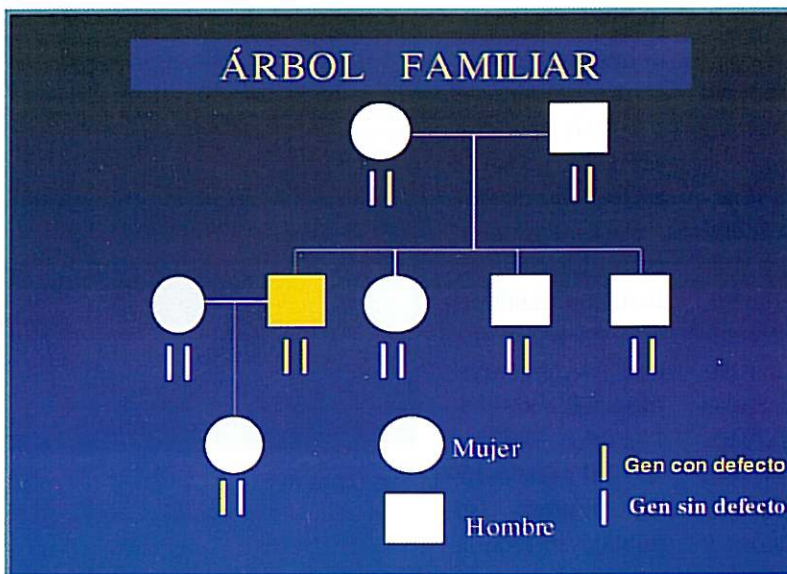


Figura 2

especial, ya que su alfabeto consta de sólo 4 letras: adenina, guanina, timina y citosina. Estas letras son los nucleótidos y se llaman A, G, T y C. Con la combinación de estas letras tomadas de tres en tres se forman palabras, que es lo que denominamos aminoácidos. La enciclopedia de la vida está escrita con sólo 20 palabras, pero su combinación da lugar a frases. Las frases que forman un capítulo están separadas por zonas en las que la combinación de letras no tiene significado, y cuando juntamos las frases con estas zonas se consigue la instrucción para fabricar una proteína determinada que puede ser una enzima. Cada capítulo está por duplicado, uno heredado de nuestro

padre y otro de nuestra madre. Nosotros tenemos fotocopiadoras de esta información, a las que llamamos ADN polimerasas, que permiten duplicar la información que contiene la célula que se ha formado con el óvulo y el espermatozoide y a partir de la cual se va formando todo un nuevo organismo. Así pues, en cada célula de nuestro organismo, ya sea del pie o de la nariz, tenemos una misma copia de la enciclopedia. Las ADN polimerasas copian desde la célula original y si ésta tiene un defecto de una letra, se transmite a todas las células del organismo. Posteriormente, esta alteración se transmitirá a la descendencia de ese organismo. Pero como ya hemos dicho, el nuevo organismo recibe un volumen del padre y otro de la madre, por lo que uno puede tener el error y el otro no. La enfermedad de Gaucher se produce cuando los dos volúmenes del gen de Gaucher son defectuosos.

Aunque actualmente todo el genoma humano está secuenciado, es decir, que sabemos cómo están distribuidos estos 3.000 millones de letras, existen muchas zonas de las que desconocemos su significado. Tampoco se sabe cuántos genes tenemos exactamente, si son 30.000 o 50.000, y no tenemos el índice completo. Sin embargo, hay capítulos de los que se conoce perfectamente su título, y uno de ellos es el de la enzima glucocerebrosidasa.

Supongamos una pareja en la que tanto la mujer como el hombre han heredado un volumen defectuoso y otro normal para esta enzima. Supongamos que tienen tres hijos varones y una mujer. Las diferentes combinaciones que podemos tener da como resultado que en un 25% de la descendencia, aproximadamente, se puede dar la mala suerte de que le toquen los dos capítulos defectuosos. El resto pueden tener un volumen defectuoso y el otro bueno.

Sólo van a desarrollar la enfermedad los que tienen los dos capítulos defectuosos. Los demás no padecerán la enfermedad, pero sí que la pueden transmitir a su descendencia, son pues portadores, porque una de sus copias es defectuosa. Por lo tanto, en este caso, si un descendiente con una copia defectuosa se junta con otra copia defectuosa pueden tener hijos que tengan la enfermedad, con una probabilidad de un 25% (Figura 2).

Si una persona que tenga las dos copias defectuosas tiene hijos con una persona que tenga las dos copias normales, éstos no van a tener la enfermedad de Gaucher. Sus hijos serán portadores de la enfermedad por-

que tienen una copia defectuosa, pero no la van a padecer.

Para que se manifieste la enfermedad de Gaucher hemos visto que debe darse la coincidencia de que los dos volúmenes estén defectuosos. Pero dependiendo del tipo de defecto que tengan, la enzima que se va a producir a partir de esta información puede funcionar mejor o peor. Así, pueden producirse enzimas con un 20% de funcionalidad en unos casos y en otros pueden tener sólo una capacidad del 5%. Estas diferencias son las que hacen que los enfermos de Gaucher tengan unas características distintas entre ellos.

El diagnóstico de la enfermedad de Gaucher suele comenzar por una sospecha clínica. El médico observa en el paciente unas determinadas características o síntomas que le hacen sospechar que pueda tener una enfermedad de Gaucher. Se remite una muestra de sangre al laboratorio para hacer el diagnóstico enzimático, es decir, se valora el grado de función de la enzima glucocerebrosidasa. A partir de la muestra de sangre y ya en el laboratorio se separan los glóbulos blancos, que es donde se encuentra la enzima, y se prueba su funcionamiento. Si la velocidad de corte se encuentra por debajo del 10% de lo normal es que se trata de un enfermo de Gaucher y, normalmente, se inicia su tratamiento.

En estos pacientes el acúmulo del glucocerebrósido que se produce por el mal funcionamiento de la enzima glucocerebrosidasa provoca un aumento de otras enzimas, como la quitotriosidasa. Esta enzima es un buen marcador del nivel de acúmulo de glucocerebrósido en las células y sirve para determinar la efectividad del tratamiento que recibe un enfermo de Gaucher.

Las características clínicas de la enfermedad de Gaucher incluyen: aumento del tamaño del hígado y del bazo (hepatoesplenomegalia), afección ósea y alteraciones hematológicas, ya que los macrófagos son células sanguíneas en las que se acumula el glucocerebrósido que no puede eliminarse y se transforman en células de Gaucher.

En una segunda fase debe hacerse el diagnóstico genético, que consiste en irnos al capítulo original de la enciclopedia y ver si hay errores. Primero se buscan los errores genéticos más frecuentes que se producen en estos enfermos dentro de la población española. Uno es el cambio de una letra por otra en la posición de la palabra que hace la 370 de ese capítulo de la glucocerebrosidasa. Este cambio

Utilidad de los análisis

-Análisis enzimático de glucocerebrosidasa

-> Diagnóstico

- Análisis enzimático de quitotriosidasa

-> Valoración

-> Decisión tratamiento

-> Seguir respuesta a tratamiento

-Análisis genético

-> Estudio familiares

-> Pronóstico

Figura 3

origina un capítulo defectuoso y la enzima resultante sólo tiene un 20% de su capacidad de corte. Este cambio se conoce con el nombre de mutación N370S. El otro caso más frecuente en nuestra población es la mutación L444P, en la que se ha cambiado una leucina en la posición 444. En estos casos, la enzima tiene una muy baja capacidad de corte, de alrededor del 4%. La gravedad de la enfermedad en cada caso va a depender de si los dos volúmenes tienen la misma mutación o no. De todas formas, estos dos tipos de mutación en España explican sólo el 65% de los casos. El 35% restante presentan diferentes tipos de mutación muy difíciles de encontrar en el estudio genético, lo que obliga en muchos casos a estudiar todo el capítulo entero. En un grupo de 127 pacientes españoles se ha detectado la mutación N370S en el 48% de los casos y en un 16% de la L444P. Los otros tipos de mutaciones son muy poco frecuentes, pueden representar un 2 o 3%, y el 6% restante está todavía sin identificar, porque o bien se ha fallado en la búsqueda o está aún pendiente de realizarse. En la actualidad tenemos identificados genéticamente un 94% de los casos.

El análisis enzimático permite el diagnóstico de la enfermedad y el estudio de la quitotriosidasa permite valorar el estado del paciente y el tratamiento enzimático sustitutivo. El diagnóstico genético de la enfermedad de Gaucher es importante ya que permite por un lado emitir un pronóstico de la sintomatología, y por otro estudiar la posibilidad de mutación en los familiares del paciente, sobre todo en los hermanos (Figura 3).

Aspectos pediátricos de la enfermedad de Gaucher

Antonio Baldellou

Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza.

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad metabólica hereditaria debida a la alteración del gen responsable de la síntesis de una enzima que actúa en los lisomas de las células que se llama beta-glucosidasa ácida (o glucocerebrosidasa) y cuya función consiste en hidrolizar la glicosilceramida en glucosa y ceramida (Figura 1). Se trata de un gen regido por una herencia autosómica recesiva, de tal modo que para que la enfermedad se manifieste es necesario la concurrencia en la descendencia de un alelo mutado procedente de la madre y de un alelo mutado (pero no necesariamente con la misma mutación) procedente del padre. Las personas portadoras de un alelo mutado y un alelo sano no manifiestan la enfermedad.

El déficit de glucocerebrosidasa es responsable del acúmulo de glucocerebrosido en los lisomas macrófagos y da lugar, en último término, a la aparición del conjunto de signos y síntomas característicos de la enfermedad (Tabla I).

Clásicamente la enfermedad de Gaucher se ha venido clasificando en tres grandes tipos. Tipo I, sin afecta-

ción neurológica. Tipo II, prácticamente sólo presente en la infancia, con severa afectación neurológica y corta supervivencia. Tipo III, de inicio en edad juvenil, con afectación neurológica "crónica" y con supervivencia más prolongada que la anterior. A pesar de que algunas mutaciones se corresponden con la presencia de una clínica determinada, en una gran parte de los casos no es posible establecer una correlación entre el genotipo y el fenotipo de la enfermedad. En función de ello, de la variabilidad clínica de la enfermedad y de su evolución a largo plazo, hoy en día tiende a considerarse a la enfermedad de Gaucher como

Tabla I. SIGNOS Y SÍNTOMAS MÁS FRECUENTES EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

- Hidrops fetalis
- Recién nacido "colodión"
- Ictiosis congénita
- Hepatomegalia y esplenomegalia
- Pancitopenia
- Alteraciones neurológicas
- Alteraciones pulmonares
- Alteraciones cardíacas
- Alteraciones esqueléticas
- Retraso del crecimiento
- Retraso puberal
- Disminución de la fertilidad
- Trastornos del embarazo

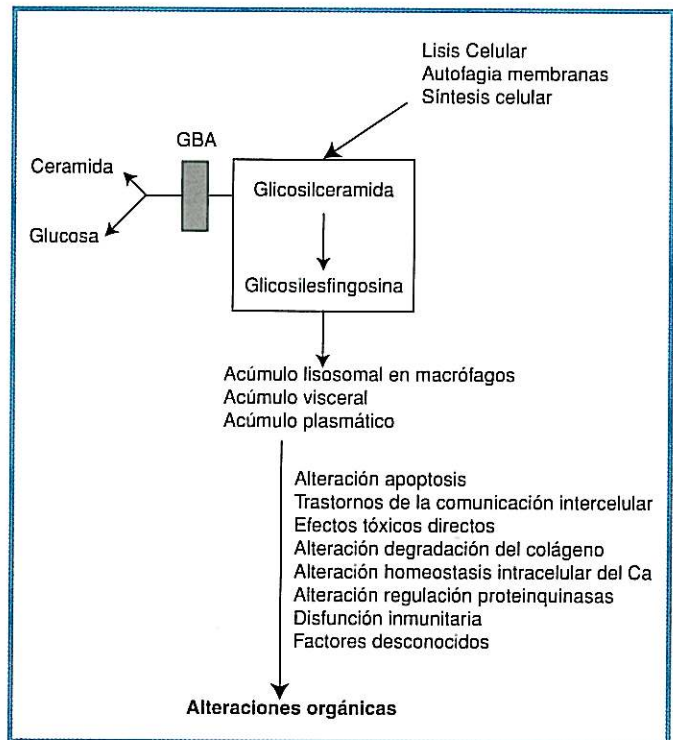


Figura 1. Secuencia de acontecimientos en la enfermedad de Gaucher.

Tabla II. CLASIFICACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER (VELLODI, 2001)

- E. de Gaucher del recién nacido
- E. de gaucher sin afectación neurológica
- E. de Gaucher con afectación neurológica
 - Aguda
 - Sin afectación piramidal
 - Con afectación piramidal
 - Crónica
 - ¿Cardiovascular D409H/D409H?

Tabla III. ENFERMEDAD DE GAUCHER. MANIFESTACIONES CLÍNICAS (GIRALDO, 2000).

	> 14 años (72)	<14 años (42)
Tipo I	100%	86,4%
Hepatomegalia	60,3%	90,4%
Esplenomegalia	89,7%	90,4%
Afectación ósea	57,4%	76,6%
Citopenia	67,6%	62,5%
Alteración SNC		15,0%
Índice severidad	7,7 ± 3,4	13,9 ± 6,2

un "continuo clínico" que abarca desde formas letales en el recién nacido hasta formas prácticamente asintomáticas en la edad adulta, y se ha propuesto una clasificación más ajustada a la realidad clínica de los pacientes (Tabla II).

LA ENFERMEDAD DE GAUCHER EN LA INFANCIA

En los niños la enfermedad de Gaucher viene condicionada por las características biológicas de su organismo presididas por un crecimiento y desarrollo continuado desde la época intrauterina hasta el final de la pubertad. Además, los cambios experimentados en la evolución y el pronóstico sustitutivo han transformado la vida de los niños afectados pero, simultáneamente, han originado unas exigencias que hace pocos años nos eran desconocidas. Como consecuencia de ello, para planificar una adecuada asistencia a los pacientes pediátricos es preciso considerar los siguientes aspectos del problema.

1. La enfermedad de Gaucher afecta a los niños con una frecuencia mucho más elevada de lo que se pensaba hasta hace poco. Un gran número de enfermos inician sus manifestaciones clínicas durante la infancia. El 50% de los pacientes lo hace durante la primera década de la vida, y otro 17% lo hace durante la segunda, de tal modo que a medida que ha mejorado el diagnóstico de la enfermedad y éste se realiza de un modo más precoz y preciso, la enfermedad de Gaucher se está convirtiendo en una enfermedad infantil (Charrow, 2001).

Tabla IV. ENFERMEDAD DE GAUCHER. CAMBIOS EN EL EJE IGF CON EL TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO (RITE, 2002).

Factores	Antes TES (SDS)	Tras un año de TES (SDS)
IGF-I total	-1,8 ± 0,8	-0,8 ± 1,4*
IGF-I libre	-1,2 ± 1	1,1 ± 2,1**
IGFBP-3	-1,3 ± 0,6	-0,2 ± 1,2***

*p: 0,005; **p: 0,11; ***p: 0,012

2. Cuando la enfermedad se manifiesta durante la infancia es, a menudo, más severa y progresa de un modo más rápido que en la edad adulta, tal como se pone en evidencia con la comparación de los síntomas entre pacientes en los que la enfermedad ha debutado antes de los 14 años, y aquéllos en los que lo ha hecho después (Giraldo, 2000) (Tabla III).

3. Existen formas clínicas de la enfermedad que son específicas de la infancia. Las formas letales del recién nacido con *Hydrops fetalis*, recién nacido "colodión" e ictiosis congénita como manifestaciones más características son cada vez más y mejor conocidas. Las formas con afectación neurológica grave (antiguas formas tipo II) debutan siempre en los primeros meses de la vida.

4. Cuando la enfermedad debuta en la infancia lo más importante en todos los casos es identificar la presencia o no de sintomatología neurológica. Hay que tener en cuenta que algunos niños que, en una primera fase no presentan síntomas neurológicos, pueden presentarlos más adelante y por ello deben ser reevaluados con regularidad.

5. Durante la edad infantil la enfermedad plantea problemas propios que exigen un tratamiento y atención especiales. Un retraso de talla en ocasiones puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Debido a una alteración del sistema de factores de crecimiento ligados a la insulina (IGF's), el tratamiento enzimático sustitutivo es capaz de restaurar la secreción de estos factores y recuperar la talla de los niños afectados (Rite, 2002) (Tabla IV). Los niños con enfermedad de Gaucher presentan, sistemáticamente, una osteoporosis más o menos acusada, de causa no bien conocida todavía que, si no es identificada y tratada adecuadamente, empeora el riesgo y el pronóstico de las complicaciones óseas del adulto.

6. La supervivencia a largo plazo de los pacientes que han iniciado el tratamiento durante los primeros años de la vida ha dado lugar a la aparición de situaciones que, por el momento, nos eran desconocidas y que deben ser abordadas a la luz de los nuevos conocimientos. A pesar del TES, parece que algunos pacientes pueden desarrollar con el tiempo problemas como fibrosis hepática,

Tabla V. ENFERMEDAD ÓSEA EN NIÑOS CON ENFERMEDAD DE GAUCHER

Manifestaciones	Registro español (< 14 años)	Registro internacional (< 10 años)
Dolor	27,27%	61%
Crisis óseas	34,09%	42%
Alteraciones Rx	45,40%	71%

hipertensión pulmonar o síndromes parkinsonianos. El número de individuos con estas complicaciones tardías parece ciertamente reducido, pero será preciso definir en el futuro cuáles son los pacientes que pueden estar expuestos a ellas.

7. Cuanto más precoz es el tratamiento de los pacientes, más efectivo resulta, tanto de cara a la resolución de la patología ya establecida, como de cara a la prevención de las manifestaciones clínicas en edades posteriores de la vida. Por ello, el tratamiento enzimático sustitutivo durante la infancia debe ser, además de obligatorio en todos los casos, interrumpiendo y, en general, más enérgico que en edades posteriores de la vida.

Con este planteamiento general, y en armonía con la actuación de la mayoría de los países con experiencia en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Gaucher, se ha procedido al análisis de las características de la población infantil española afecta de EG con el fin de seleccionar los objetivos prioritarios, y de acuerdo con ellos desarrollar unas recomendaciones de "mínimos" cuyo cumplimiento asegure en lo posible el adecuado manejo de los pacientes pediátricos afectados de la enfermedad.

La incidencia de la enfermedad de Gaucher infantil en España (30% de los pacientes) parece ligeramente menor que en otros países (40-50%) seguramente como consecuencia de diferencias en la dotación génica de las diversas poblaciones. La frecuencia de las formas infantiles con afectación neurológica y sin ella viene a ser la misma entre población española que entre la población europea o norteamericana. Sin embargo, parece que los niños españoles afectados de Gaucher presentan complicaciones óseas de la enfermedad en menor porcentaje que los de otras latitudes. Aclarar si ello se debe a la dotación génica de nuestros pacientes o a diferencias en las condiciones ambientales en las que se desenvuelven precisará de un estudio más detallado de esta situación (Tabla V).

Desde esta perspectiva se ha trabajado en la redacción de un texto que recoge las recomendaciones para unificar criterios de cara al diagnóstico de la enfermedad de Gaucher en la infancia, para el adecuado tratamiento de los síntomas presentes y para la efectiva prevención de los que pueden presentarse en el adulto.

RECOMENDACIONES DEL GRUPO DE TRABAJO PARA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER EN LA INFANCIA (L. ALDANIZ, A. BALDELLOU, J. DALMAU, J.L. FERNÁNDEZ, J. FORNELL, M. GRACIA, M. ROCA, P. SANJURJO, J. TUSELL)

Las indicaciones que a continuación se recogen son recomendaciones de carácter general, y en todos los casos el médico responsable del tratamiento debe individualizar las medidas diagnósticas, terapéuticas y de seguimiento en función de las necesidades de cada paciente y de acuerdo con las variaciones que se vayan produciendo en el conocimiento de la enfermedad.

Los pacientes con enfermedad de Gaucher deben ser asistidos por un equipo multidisciplinario, capaz de asegurar la mejor atención médica en cada momento. En todos los casos en los que el individuo afectado tenga menos de 18 años de edad, el pediatra será el responsable de coordinar su tratamiento, y éste debe llevarse a cabo en un centro pediátrico.

DIAGNÓSTICO

1. Debe sospecharse la existencia de una enfermedad de Gaucher ante la presencia aislada o en combinación de los siguientes signos o síntomas:

- Astenia.
- Retraso del crecimiento.
- Palidez, petequias, equimosis, ictericia y sangrado de mucosas.
- Dolor o distensión abdominal.
- Esplenomegalia.
- Hepatomegalia.
- Alteraciones esqueléticas. Dolor, deformidades óseas, necrosis asépticas, fracturas espontáneas.
- Alteraciones del sistema nervioso. Apraxia oculomotora, estrabismo, retroflexión cefálica, trismus, ataxia, convulsiones, deterioro intelectual.
- Alteraciones cutáneas. *Hidrops fetalis*, ictiosis congénita, recién nacido "colodión".

2. En un paciente con esas manifestaciones clínicas, los siguientes hallazgos analíticos apoyan fuertemente el diagnóstico:

- Trombocitopenia, pancitopenia.
- Fosfatasa ácida total (o isoenzimas óseas) elevadas.
- Identificación de células de Gaucher en el aspirado medular.

3. El diagnóstico de certeza de la enfermedad de Gaucher requiere la comprobación del déficit de actividad de la β -glucocerebrosidasa en leucocitos o fibroblastos del paciente.

En todos los casos debe intentarse la identificación de la mutación patógena responsable de la enfermedad en el paciente, sus padres y sus hermanos.

EVALUACIÓN INICIAL DEL PACIENTE**Fecha de nacimiento****Sexo****Edad en el momento del diagnóstico****Antecedentes familiares**

- Etnia de procedencia (si procede por la epidemiología del enfermo)
- Árbol genealógico
- Edad de los padres y hermanos
- Peso, talla y perímetro craneal de padres y hermanos

Antecedentes personales

- Semanas de gestación
- Test de Apgar
- Peso, longitud y perímetro craneal de recién nacido
- Sonrisa social
- Control cefálico
- Sedestación
- Locución
- Deambulación

Enfermedad actual

(Valorar la presencia o no de los siguientes síntomas y la fecha de inicio)

- Falta de medro
- Palidez, hematomas, sangrado
- Dolor o distensión abdominal
- Dolor o fracturas óseas
- Infecciones bacterianas de repetición
- Astenia, polipnea
- Disminución del rendimiento escolar
- Cualquier síntoma neurológico

Examen clínico

- Peso, talla, perímetro craneal (percentiles)
- Estadio desarrollo puberal (Tanner)
- Palidez, esquistosis, petequias, ictericia
- Esplenomegalia, hepatomegalia
- Examen de la motilidad ocular
- Signos neurológicos
- Examen cardiovascular
- Examen respiratorio
- Examen del sistema esquelético

Exámenes complementarios

- *Hematología*
- Hemograma, reticulocitos
- Pruebas de coagulación (TTP, TP, fibrinógeno)

- Factores de coagulación si las “pruebas” están alteradas

- Sideremia, ferretina, transferrina, capacidad de saturación de transferrina

• *Bioquímica*

- Perfil lipídico (colesterol, triglicéridos, LDL, HDL, Apo A y Apo B)

- Pruebas de función hepática

- Fosfatasa ácida

• *Estudios enzimáticos*

- Actividad de β -glucocerebrosidasa en leucocitos o fibroblastos

• *Examen ADN*

- Genotipo

• *Diagnóstico por imagen*

a) Examen óseo

- Examen de la mineralización ósea

Radiografías simples

< 8 años de edad: tórax AP, pelvis AP, lateral de columna, carpo

> 8 años de edad: añadir radiografía de fémur y de húmero

Densitometría ósea

- Examen de médula ósea

Resonancia magnética (> 7 años)

Sagital de columna: SE T1 y T2 (ECO de gradiente o *stir*)

Coronal de pelvis SE T1 y T2 (ECO de gradiente o *stir*)

b) Examen visceral

- ECO Doppler abdominal (hígado, bazo, sistema portal, renal)

• *Otros exámenes complementarios (en función de la situación del paciente)*

- Ecografía

- Función pulmonar

- Gammagrafía ósea

- Examen de motilidad ocular

- Potenciales evocados auditivos en tipos II y III

- EEG en tipos II y III

- Valoración desarrollo intelectual en tipos II y III

Brunet Lezine antes de los tres años

McCarthy entre 3 y 7 años

Wechsler a partir de los 7 años

- RM cerebral en los tipos II y III

Evaluación de la calidad de vida

Debe utilizarse un formulario debidamente validado para la infancia

Tabla VI. NORMAS GENERALES DE SEGUIMIENTO

Pacientes Gaucher en TES						
Parámetros a valorar	Basal	A los 3 meses	A los 6 meses	A los 9 meses	Cada 12 meses	A los 3 meses de un cambio de dosis
Clínica						
Peso, talla y PC	X	X	X	X	X	X
Tamaño hígado	X	X	X	X	X	X
Tamaño bazo	X	X	X	X	X	X
DQ/IQ (III)	X		X (< 6 a.)		X	
Analítica						
Hemograma	X	X	X	X	X	X
Fosfatasas ácidas	X		X		X	X
Quitotriosidasa	X		X		X	X
Anticuerpos Cerezyme	X				X	
Imagen						
Rx simple < 8 años: Columna lat. Tórax Pelvis Carpó	X				Cada 4 meses	
< 8 años: Añadir Húmero Fémur						
RM > 7 años: Sagital columna Coronal pelvis En II y III: Cerebral	X				Cada 24 meses	
Otros tests						
ECO Doppler	X		X		X	X
Función pulmonar (> 6 a.)	X				X	X
PEA (III)	X		X		X	
Movimientos oculares (III)	X		X		X	
Calidad de vida	X				X	

TRATAMIENTO

• Tratamiento enzimático sustitutivo

- *Tipo I.* Formas no neuronopáticas.

Todos los niños afectados de gaucher tipo I, son tributarios de tratamiento enzimático sustitutivo (TES). La dosis a utilizar inicialmente será de 60 UI por kilo cada 2 semanas y cabe la posibilidad de aumentarla si no se obtiene una buena respuesta clínica o analítica a los seis meses de tratamiento.

A partir de los 12-18 meses de inicio del tratamiento se podrá valorar la posibilidad de disminuir la dosis si la respuesta clínica, hematológica y de niveles de quitotriosida lo permiten.

La dosis mínima de mantenimiento aconsejable es de 30 U por kilo cada 2 semanas, pero no se contempla por el momento interrumpir el tratamiento durante la infancia.

- *Tipo II.* Formas neuronopáticas agudas.

El TES no parece efectivo para el control de las manifestaciones neurológicas de estos pacientes. En las formas sin afectación piramidal puede probarse el tratamiento a dosis de 120 U por kilo cada 15 días y evaluar a los 6 meses la respuesta. En las formas con afectación piramidal no parece obtenerse ningún beneficio, pero puede estar indicado el uso de dosis bajas (15 U por kilo cada 2 semanas) para disminuir la visceromegalia.

- *Tipo III.* Formas neuronopáticas crónicas.

La tendencia actual es utilizar TES en los niños afectados de una forma neuronopática crónica, en los hermanos de pacientes con una forma neuronopática crónica en los que se ha identificado una enfermedad de Gaucher y en niños portadores del genotipo L444P/L444P, D409H/D409H o L444P/D409H, incluso antes de la presentación de los síntomas.

En estos casos se debe iniciar lo antes posible el tratamiento a 120 U por kilo cada 15 días y ajustar las dosis sucesivas en función de la respuesta clínica. No se posee, por el momento, suficiente experiencia acerca del tiempo necesario de tratamiento, de los posibles cambios de dosis y de la respuesta que se obtiene a largo plazo.

Cualquier otro paciente con riesgo de desarrollar una enfermedad tipo III, pero sin evidencia de afectación neurológica debe iniciar tratamiento con 60 U por kilo cada 15 días y ser vigilado estrechamente con el fin de aumentar la dosis si aparecen síntomas neurológicos.

• Trasplante de médula ósea

Debe contemplarse la posibilidad de llevarlo a cabo en formas crónicas neuronopáticas de la enfermedad.

SEGUIMIENTO

El seguimiento debe ser cuidadosamente individualizado en todos los casos, pero la existencia de unas

normas generales que puedan ser aplicadas universalmente, ayudan al correcto control de los niños enfermos (**Tabla VI**).

BIBLIOGRAFÍA

- Altarescu GH, Hill S, Wiggs E, Jeffries N, Kreps C, Parker CC, Brady RO, Barton NW, Schiffmann R, and cols. The efficacy of enzyme replacement therapy in patients with chronic neuronopathic Gaucher's disease. *J Pediatr* 2001; 138: 539-547.
- Anderson HC, Charrow J, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry PK, Pastores GM, Rosenbloom BE, Scott CR, Wappner RS, Weinreb NJ. Consensus statement by the ICGG US. Regional coordinators on individualization of enzyme replacement therapy (ERT) for type I Gaucher disease. September 2000.
- Charrow J, Esplin JA, Gribble J, Kaplan P, Kolodny EH, Pastores GM, Scott CR, Wappner R, Weinreb NJ, Wisch JS. Gaucher Disease. Recommendations on diagnosis, evaluation and monitoring. *Arch Inter Med* 1998; 158: 1754-1760.
- Gaucher disease. Current issues in diagnosis and treatment. *JAMA* 1996; 275: 548-553.
- Giraldo P, Pcoví M, Pérez-Calvo J, Rubio D, Giralto M. Report of the spanish Gaucher's disease registry: clinical and genetic characteristics. *Haematologia* 2000; 85: 792-799.
- Ida H, Rennert OM, Kato S, Ueda T, Oishi K, Maekawa K, Eto Y. Severe skeletal complications in Japanese patients with type I Gaucher disease. *J Inher Metab Dis* 1999; 22: 63-73.
- Kaplan P, Mazur A, Manor O, Charrow J, Esplin J, Gribble TJ, Wappner RS, Wisch JS, Wienreb NJ. Acceleration of retarded growth in children with Gaucher disease after treatment with alglucerase. *J Pediatr* 1996; 406-408.
- Niedrau C, vom Dahl S, Poll LW, Mengel E, Beck M. Diagnosis and therapy of Gaucher's disease: Current recommendations of German therapy centres in the year 2000. Paediatric Gaucher Disease Meeting. Barcelona, November 2001.
- Pérez-Calvo JI. Tratamiento enzimático, en Giraldo P, Giralto M, Pcoví M, Perez-Calvo-JI ed. *Enfermedad de Gaucher*. Imprenta Ibarguren SC, Zaragoza 1999; 165-179.
- Poll LW, Koch JA, vom Dahl S, Niederau C, Häussinger D, Mödder U. MR imaging of bone marrow changes in Gaucher disease under enzyme replacement therapy: first german long-term results. *Eur Radiol* 1999; Suppl 1 (9): 41.
- Presentation, diagnosis and evaluation of paediatric Gaucher disease.
- Rice EO, Miffilin TE, Sakallah S, Lee RE, Sansieri CA, Barranger JA. Gaucher disease: studies of phenotype, molecular diagnosis and treatment. *Clin Genet* 1996; 49: 111-118.
- Rite S, Baldellou A, Giraldo P, Labarta JI, Giralto M, Rubio-Félix D, Guallar A, Pérez-Calvo JI, Mayayo E, Ferrández A, Pcoví M.

- Insulin-like growth factors in childhood-onset Gaucher disease. *Pediatr Res* 2002; 52: 109-112.
- Schiffman R, Heyes MP, Aerts JM, Dambrosia JM, Patterson MC, DeGraba T, Parker CC, Zinzow GC, Oliver K, Tedeschi G, Brady RO, Bacton NW, and cols. Prospective study of neurological responses to treatment with macrophage-targeted Glucocerebrosidase in patients with type 3 Gaucher's disease. *Ann Neurol* 1997; 613-621.
- Vellodi A, Bembi B, de Villemeur TB, Collin-Histed T, Erikson A, Mengel E, Rolfs A, Tytki-Szymanska A. Neuronopathic Gaucher Disease task force of the European working group on Gaucher disease. Management of neuronopathic Gaucher disease: A European consensus. *J Inher Metab Dis* 2001; 24: 319-327.
- Vellodi A, Wraith JE, McHugh K, Young E, Cooper A. Guidelines for the management of pediatric Gaucher disease in the United Kingdom. Revisión date 28 April 2000.



La enfermedad de Gaucher en Internet

Dr. Juan Ignacio Pérez Calvo

Hospital Clínico Universitario. Zaragoza.

La conocida y popular *World Wide Web* (www) es una fuente prácticamente inagotable de recursos para cualquier campo de actividad. Es una herramienta de trabajo francamente útil en el campo de las ciencias de la salud y, como no, contiene mucha información sobre la enfermedad de Gaucher. Por otra parte, se trata de una fuente de información muy accesible, que no requiere un entrenamiento o aprendizaje especial y, además, barata. Familiarizarnos con Internet es, por tanto, interesante para todos nosotros, interesados en la enfermedad de Gaucher.

HISTORIA DE INTERNET

Internet nace a fines de la década de los 60, concebido como un proyecto militar de comunicaciones. Lo que en aquel momento se denomina con el acrónimo *Defense Advance Research Project Agency NET*, o proyecto ARPANET, es hoy la red global o Internet. Lo que se pretendía era crear una herramienta de comunicación estable, ágil, descentralizada y poco vulnerable para proteger la

red de comunicaciones militares viable en situaciones de catástrofe nuclear.

La **Figura 1** muestra el estado de Internet entre 1969 y 1981, la implementación, desarrollo y extensión de la red ha sido vertiginosa.

CÓMO FUNCIONA

Básicamente y de un modo muy esquemático la red global permite que dos personas distantes se comuniquen por medio de sendas *interfaces* que son ordenadores.

La información que alguien desee comunicar se coloca en forma de "página web", en lo que se denominan "servidor", es decir ordenadores que la alojan. Cada página tiene una dirección o "URL", en términos más técnicos, generalmente iniciada con la consabida "www", que conoceremos previamente para acceder a ella, o buscaremos a través de los denominados "portales" que poseen potentes "robots de búsqueda" (al final se proporcionan algunas direcciones útiles). Una vez tecleada en la barra de órdenes del "navegador" contactaremos con la página

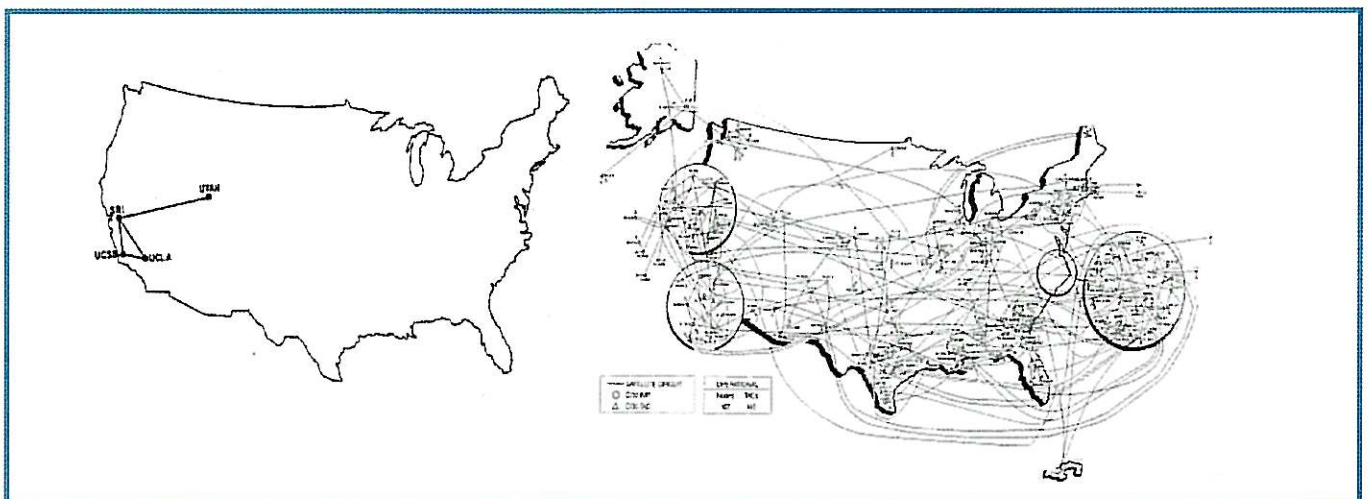


Figura 1

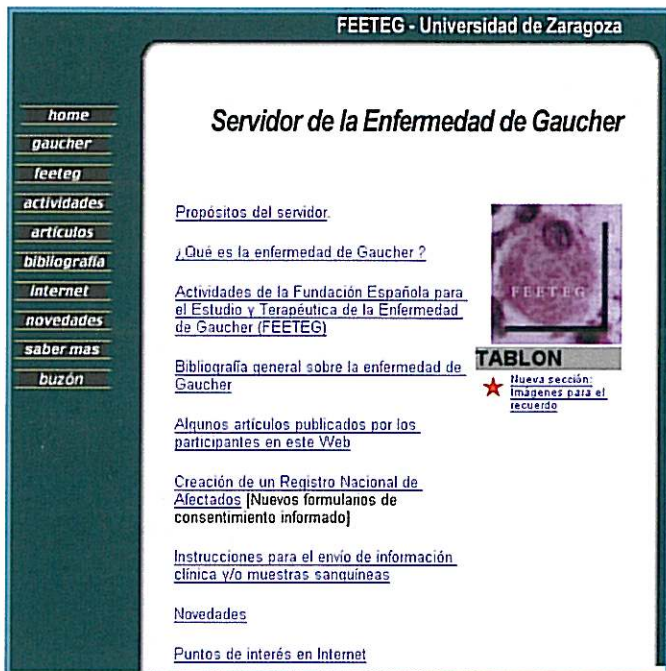


Figura 2

requerida y descargaremos la información que viaja entonces troceada en pequeños fragmentos a través de Internet utilizando los canales que aleatoriamente encuentra menos ocupados, hasta que el ordenador receptor reconstruye la información solicitada.

Las vías de distribución son el cable telefónico de superficie, las redes submarinas, la fibra óptica, o los satélites artificiales.

El resultado es francamente espectacular. Un usuario cualquiera, por ejemplo un médico de un hospital de Upsala en Suecia, puede necesitar consultar información bibliográfica sobre un determinado proceso. Desde la mesa de su despacho hace una consulta vía Internet a la biblioteca del NIH (Instituto Nacional de la Salud en EE UU) que contiene más de 10 millones de referencias bibliográficas y, en unos dos o tres minutos tendrá en su ordenador la información requerida y al coste de una llamada local de teléfono.

Aunque elaborar y "colgar" en la red una página web es relativamente sencillo, el mantenimiento de esta red global es lógicamente complejo y ha de estar en manos expertas, ya que además involucra a millones de ordenadores.

Lo que necesitamos para "viajar" por Internet, en resumen es, un ordenador con "modem" de conexión telefónica, el "software" o programa para navegar (muchos ordenadores lo incorporan), una serie de direcciones de buscadores y un poco de paciencia cuando la red se satura.

Un consejo útil (imprescindible, diría) si vas a navegar por Internet, ten un buen antivirus y actualízalo frecuentemente.

ENFERMEDAD DE GAUCHER EN INTERNET

Existen en Internet varias páginas que dedican información interesante sobre la enfermedad de Gaucher, bien de forma monográfica, bien compartida con otros trastornos. Algunas de ellas tienen un carácter muy técnico o profesional, algunas están escritas sólo en inglés, pero todas son interesantes.

En España la única página dedicada monográficamente a la enfermedad es la de la Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher, cuya dirección es: <http://wzar.unizar.es/gaucher/>. Pertenece al "dominio" unizar, ya que está elaborada por D. Agustín G. Urdangarín, director del servicio de Documentación de la Universidad de Zaragoza, y quien escribe estas líneas y se aloja en el servidor de la Universidad. Recibe entre 2.500 y 3.000 visitas anuales. Ofrece información sobre la enfermedad, enlaces con los miembros de la FEETEG, un buzón de contacto, un capítulo divulgativo con imágenes sencillas explicativas y enlaces con sitios web relacionados. Os invitamos y animamos a visitarla y hacer vuestros comentarios críticos ya que con ello mejorará el servicio que podemos dar.

En la **Figura 2** se muestra la página de entrada. A través del "buzón" que podemos activar en el menú lateral podemos encontrar una vía de consulta muy rápida para cualquier duda que podamos tener. El buzón se lee cada mañana, salvo festivos, y se contesta lo más rápidamente que se puede, usualmente en el acto. Es un sistema de consulta muy usado por personas interesadas desde Sudamérica.

Si consideráis interesante la iniciativa, podemos ayudaros con el diseño y, temporal o definitivamente, ofrecer alojamiento a una sede web de vuestra asociación.

APÉNDICE

Buscadores web más usados:

www.yahoo.com
www.yahoo.es (español)
www.google.com
www.altavista.com
www.aj.com

Saber más sobre Internet:

Hobbes' Internet Timeline :
<http://info.isoc.org/guest/zakon/Internet/History/HIT.html>
World Wide Web :
<http://www.w3history.org/>

Sedes web con información relevante acerca de la enfermedad de Gaucher:

<http://wzar.unizar.es/gaucher/>
<http://www.genzyme.com>

Aspectos psicológicos en afectados por la enfermedad de Gaucher

Grupo Albor-Cohs

VIVIR CON UNA ENFERMEDAD CRÓNICA: CREENCIAS Y REALIDADES

Los avances de la medicina, la farmacología y la tecnología sanitaria han favorecido, en las sociedades desarrolladas, el aumento de la esperanza de vida y, por tanto, del número de personas con enfermedades de larga duración y enfermedades crónicas, acompañadas de intervenciones médicas con componentes o efectos indeseables.

Por otro lado, la Organización Mundial de la Salud incluye tres parámetros en la definición de salud: bienestar físico, emocional y social, lo que tiene como consecuencia que los profesionales sanitarios se interesen en el tratamiento de los problemas emocionales de las personas con enfermedades orgánicas

Los problemas relacionados con la salud ya no se consideran exclusivamente médicos, sino que se les añade una perspectiva psicológica.

La enfermedad no sólo afecta a los órganos o tejidos que funcionan de modo incorrecto sino también al comportamiento de las personas que lo padecen. Por otro lado, este comportamiento influye en el desarrollo de la enfermedad y en la calidad de vida de las personas afectadas, incluyendo entre ellas a las que tienen la enfermedad y a las que conviven o mantienen relaciones con ellas.

Por esto, para tratar completamente a las personas con enfermedad de Gaucher debemos considerar todos los componentes:

- La enfermedad.
- El enfermo.
- Otras personas afectadas.

Si admitimos lo mencionado anteriormente podemos considerar que existen numerosas creencias perjudiciales respecto a la "enfermedad y su tratamiento", algunas de las cuales detallamos en los cuadros con una propuesta de valoración alternativa.

Las creencias y las alternativas se prolongan indefinidamente pero, por fortuna, hay una estrategia que nos ayudará a generar alternativas ante cualquier valoración

CREENCIA 1. Para ser feliz es necesario, en este orden: salud, dinero y amor.

ALTERNATIVA 1. No se puede "ser feliz". Se puede estar feliz, por lo que "la felicidad" está compuesta de "momentos de alegría", no de salud, dinero o amor.

CREENCIA 2. No se puede "estar feliz" si tienes una enfermedad crónica sintomática.

ALTERNATIVA 2. Se puede estar feliz realizando actividades agradables o con "pensamientos alegres".

CREENCIA 3. La felicidad no depende de las personas sino de lo que les sucede.

ALTERNATIVA 3. No son los sucesos los que nos producen felicidad sino lo que pensamos y hacemos en interacción con los sucesos.

CREENCIA 4. Para "estar feliz" no hay que hacer ningún esfuerzo.

ALTERNATIVA 4. Para "estar feliz" hay que hacer esfuerzos que pueden ser mayores o menores dependiendo de las características de cada persona y del entorno en que vive.

CREENCIA 5. Una persona con enfermedad de Gaucher es inferior a una persona sana.

ALTERNATIVA 5. Las personas no somos inferiores o superiores unas a otras, somos iguales porque somos personas y diferentes en lo que tenemos, hacemos, pensamos...

CREENCIA 6. Si se hereda la enfermedad de Gaucher es por haber tenido "mala suerte".

ALTERNATIVA 6. Nunca se puede saber si lo que ha sucedido es "mala suerte" o "buena suerte".

CREENCIA 7. Mi enfermedad justifica mi "mal humor".

ALTERNATIVA 7. Mi estado de ánimo depende de mí, no de mi enfermedad, aunque algunas veces no sé conseguir estar de "buen humor".

CREENCIA 8. Soy un enfermo.

ALTERNATIVA 8. Algunas células de mi organismo funcionan de modo incorrecto.

relacionada con la enfermedad o con otros sucesos de la vida con los que nos sentimos mal; la resumimos a continuación:

- Cada persona tiene unas habilidades, un carácter y unas condiciones físicas diferentes, lo cual explica que ante la misma situación nuestras actuaciones y nuestros sentimientos sean distintos.

- No obstante, todas las personas, que tienen capacidad para tomar decisiones, tienen el poder de regular sus sentimientos y por lo tanto su bienestar. Esto no significa que podemos estar bien siempre pero sí podemos estar bien la mayor parte del tiempo. Depende de nosotros.

TOLERAR LA INCERTIDUMBRE

Las dudas respecto al futuro podrían estar presentes en todas las personas ya que nadie tiene asegurado su futuro físico, económico, laboral, de relaciones sociales... ningún ser humano puede predecir lo que le sucederá cada día, ni asegurar que se despertará cada mañana.

Sin embargo, las personas que tienen más riesgos de sufrir alguna pérdida o algún daño son quienes perciben la incertidumbre con más frecuencia, una combinación de pensamientos de duda acompañados de una emoción de ansiedad más o menos intensa. Precisamente la ansiedad y el temor (expectativas de posible daño) son los que nos molestan, los que perjudican nuestro bienestar, pudiendo llegar a consecuencias muy desagradables, tales como abandonar actividades, sentimientos de tristeza, percepción de minusvalía, aislamiento social, pérdida de la capacidad de disfrutar de actividades...

Afortunadamente, hay personas que ante la duda respecto al futuro no desarrollan los sentimientos de los que hablamos y aprender a "vivir cada día", lo que indica que esto es posible.

Una explicación a la falta de habilidades para tolerar la incertidumbre es la ausencia de modelos. Con frecuencia, hemos visto a nuestros padres, e incluso a nuestros maestros, nerviosos y realizando comentarios indicadores de malestar en situaciones de incertidumbre poco relevantes porque, suceda lo que suceda, no implica un daño o pérdida grave (esperando un autobús, en una caravana, en la cola de una panadería sin saber si llegará el pan para ellos...) o más relevantes, cuando alguna alternativa implica una pérdida o un daño graves (los resultados de una exploración médica, la respuesta a una demanda de trabajo, una relación de pareja, una resolución judicial...). Si esto es lo que vemos, difícilmente podemos aprender otras formas de valorar estas situaciones de incertidumbre.

Describiremos, brevemente, algunos pasos para tolerar la incertidumbre que pueden resultar de utilidad sólo cuando se ponen en práctica en cada uno de los momentos en que una persona se siente mal al plantearse dudas respecto a su futuro.

- Describir concretamente la situación o situaciones generadoras de incertidumbre.
- Anticipar las posibles alternativas.
- Anticipar varios modos de actuación en cada alternativa posible.
- Anticipar las consecuencias de cada modo de actuación.
- Tomar una decisión provisional para cada alternativa.
- Cada vez que aparezcan pensamientos de duda recordar la decisión tomada.
- Buscar fuentes de satisfacción en cada actividad cotidiana.
- Recordar cada día momentos felices que has vivido, situaciones agradables, relaciones satisfactorias, etc.

LAS RELACIONES FAMILIARES Y SOCIALES

Cualquier cambio que experimente una persona en sus condiciones físicas, laborales, en el estado de ánimo, etc., suele tener repercusiones en su grupo familiar. De una manera especial, en el caso de las personas que viven juntas, todas las experiencias compartidas afectan al grupo familiar y no sólo a quien la experimenta de forma directa.

Probablemente, todos hemos vivido el inicio de la actividad laboral de un hijo, el paso de la escuela al Instituto, la incorporación a un trabajo nuevo, una enfermedad, etc., en todos estos casos la familia entera se ve afectada, más o menos, en tanto en cuanto esa persona

habla de otras cosas, modifica su horario, está más alegre o más triste, realiza otro tipo de actividades... cada miembro de la familia ha de adaptarse a la nueva situación, resultando esto más fácil cuando esa situación es deseable ya que, en general, todos se sienten felices ante el suceso.

En el caso de la enfermedad de Gaucher no cabe duda que afecta a padres, hijos, parejas y, en general, a todas las personas que conviven con el enfermo. El estado físico o emocional, las quejas del enfermo, las complicaciones, la atención sanitaria... influirán también en la reacción del resto de la familia ante la enfermedad.

Los familiares se sienten satisfechos cuando su ser querido, con una enfermedad crónica:

- Se siente bien, a pesar de los síntomas.
- Sigue participando en actividades familiares agradables de ocio y tiempo libre.
- No abandona todas sus responsabilidades, sino que continúa con aquéllas que puede mantener.
- "Se cuida" correctamente: tomando la medicación y siguiendo las indicaciones médicas.

Algunas personas con enfermedad de Gaucher piensan que tienen un papel menos importante en la familia y que, en lugar ser una ayuda para ellos, se convierten en una carga e incluso se sienten culpables por ello.

Paradójicamente, cuando hablamos con diferentes miembros de la familia lo que más les preocupa son los cambios en el estado de ánimo y comportamiento con ellos. Las quejas más frecuentes de los familiares que buscan ayuda psicológica para mejorar sus relaciones son que desde la aparición de la enfermedad o cuando los síntomas son más manifiestos la persona afectada deja de participar en actividades agradables que realmente sí puede realizar, y su comportamiento ya no es alegre y responsable, sino triste, dependiente y, en muchas ocasiones, agresivo.

Con frecuencia, al iniciarse la enfermedad, la familia mantiene este tipo de comportamientos al intentar cumplir todos los deseos del paciente para "ayudarle a afrontar su enfermedad". Sin embargo, a medida que pasa el tiempo, las exigencias suelen aumentar al comprobar que puede obtener muchas cosas que desea utilizando para ello la enfermedad: "no salgo porque estoy cansado", "no estudio porque me duelen las articulaciones", "¿cómo puedes discutir conmigo con lo enfermo que estoy?". Hay ocasiones en que, ciertamente, las condiciones físicas justifican éstas y otras cuestiones. Sin embargo, se puede comprobar que cuando se le presenta una actividad deseada, que le gusta mucho, intenta realizarla superando los impedimentos de los síntomas, excepto en casos de depresión. Si, por el contrario, no le



Un momento de la exposición

resulta agradable, utiliza la enfermedad para evitarla y a menudo lo consigue ya que la familia "comprende" y "cede", haciendo lo que el enfermo desea.

A medida que pasa el tiempo, la familia empieza a percibir la utilización de la enfermedad y, en ocasiones, la "tiranía" de la persona con Gaucher. Entonces, al dejar de concederle todo lo que desea, ésta suele reaccionar con agresividad intentando conseguirlo con mayor insistencia.

Para evitar que una persona con una enfermedad crónica se convierta en alguien dependiente y centrado en su enfermedad, desde un primer momento, la familia puede prestarle ayuda, pero favoreciendo el mantenimiento de su autonomía personal y de todas las responsabilidades a las que pueda hacer frente. Es fundamental que no se acceda a todas sus peticiones por el hecho de estar enfermo, sino sólo a aquéllas que se consideran necesarias para su cuidado adecuado.

Las relaciones de pareja también se pueden ver afectadas. La persona con la enfermedad de Gaucher suele sentirse incapaz de proporcionar ayuda y soporte a su pareja, considerándose, por el contrario, una carga o un obstáculo para los intereses sociales, laborales o personales del otro. A menudo, esto no se corresponde con lo que la pareja percibe, ya que, aunque necesariamente haya cambios indeseables y limitaciones físicas, quedan otras muchas formas de contribuir a la satisfacción y al bienestar de la pareja.

En el caso de las amas de casa, éstas a menudo experimentan una gran frustración cuando no pueden realizar las mismas tareas de antes, por disponer de menos tiempo o encontrarse en peores condiciones físicas. Esto puede implicar que los hijos o el marido tengan que asumir tareas que antes eran realizadas por la mujer. En un primer momento, tal situación puede favorecer la aparición de tensiones y enfrentamientos, hasta que se llega a adoptar un nuevo sistema de distribución de las tareas domésticas y se consigue una situación de estabilidad.

Por otro lado, están las personas que realizaban un trabajo fuera del hogar antes de la enfermedad y que, a raíz de ésta, lo abandonan. Los ingresos económicos pueden disminuir y, si se mantienen por la existencia de una pensión, el problema suele estar relacionado con la ruptura de las relaciones sociales que el trabajo llevaba consigo y cómo ocupar y organizar el tiempo que ahora tienen libre.

Es evidente que, a pesar de la enfermedad y de todas las limitaciones que puede implicar, las relaciones de la pareja no tienen por qué deteriorarse si hay un buen entendimiento entre ambos miembros. Una buena disposición de ánimo ayudará a ambos a conseguir el máximo bienestar, a pesar de la enfermedad. Para ello, puede ser útil mantener fresco en la memoria el principio apuntado por muchos filósofos:

“No es fuera, sino dentro de nosotros donde hace buen o mal tiempo”.

Es decir, no es lo que nos sucede, sino cómo pensamos y actuamos lo que nos pone de buen o mal humor.

Los hijos a menudo son una fuente de preocupaciones para la persona enferma que empieza a dudar de su capacidad de seguir desarrollando su papel de padre o madre, y de proporcionar una vida familiar adecuada a los hijos. Esto es especialmente significativo cuando son pequeños o no tienen suficiente autonomía personal, y cuando hay riesgo de que desarrollen la enfermedad de Gaucher. En este caso, no hay que olvidar que la forma de ver la enfermedad por parte de los niños va a estar muy influida por lo que los padres les transmitan. La mejor forma de hacer frente a esta situación es no fomentar en ellos la duda sino explicarles lo que sucede de forma adecuada a su edad, y ofrecerles soluciones a los problemas que planteen, en un intento general de transmitirles seguridad y confianza. Cuando los adultos son unos buenos modelos a la hora de afrontar la situación, mantienen un estado de ánimo alegre y continúan atendiendo adecuadamente a sus hijos, se reduce la probabilidad de que aparezcan alteraciones o trastornos en su desarrollo. Los niños no sufren ningún “trauma” porque uno de sus progenitores (o ambos) tenga la enfermedad de Gaucher.

EL HIJO ENFERMO

El caso contrario es el que se presenta cuando el niño, joven o adolescente es el que tiene la enfermedad de Gaucher. En muchas ocasiones, los padres tienden a proteger a su hijo por el hecho de que está enfermo. Esta actitud a menudo desemboca en una sobreprotección que no favorece en nada su proceso de crecimiento y desarrollo

personal, teniendo como resultado más frecuente unos jóvenes o adultos inseguros, carentes de iniciativa y poco hábiles para resolver sus propios problemas personales y enfrentarse a su vida con autonomía. Por otro lado, los hijos intentan aprovechar la enfermedad para excusarse de aquello que les resulta desagradable en un momento dado: *“no hago las tareas escolares porque estoy cansado”*, *“además de que estoy enfermo tu me recriminas por no haberme acordado de ir a recoger el carnet”*, *“hoy no me pidas que haga nada, estoy muy mal”*, *“¿cómo voy a buscar trabajo en mis condiciones?”*, estas cuestiones se les plantean frecuentemente a unos padres que, cuando ven a su hijo como una persona “minusválida”, a menudo ceden a sus “chantajes emocionales” y, en lugar de mantener su buen criterio, le dan la razón, ya que piensan que su enfermedad es un impedimento para desarrollar una actividad “normal”.

Realmente, la enfermedad implica unas limitaciones para cualquier niño o joven, pero a menudo son menos de las que, en ocasiones, ellos intentan mantener.

Un tratamiento adecuado es aquél que le proporciona toda la ayuda necesaria para afrontar su situación, pero no “dándoselo todo hecho”, sino facilitándole aquello que por la edad o por sus condiciones físicas no pueda conseguir por sí mismo y animándolo a que desarrolle habilidades de autonomía para fomentar su independencia en el mayor grado posible.

COMUNICACIÓN CON LOS PROFESIONALES SANITARIOS

La comunicación eficaz con los profesionales sanitarios será fundamental para responder a dudas y para seguir las indicaciones o tomar decisiones respecto al tratamiento o los cuidados personales.

A continuación enumeramos algunas pautas para favorecer la comunicación eficaz:

1. Anotar las cuestiones que se deseen plantear en cada cita.
2. Solicitar por escrito la información relevante.
3. Expresar de manera clara y directa todas las dudas.
4. Anticipar al profesional sanitario lo que se espera hacer respecto a sus indicaciones.
5. Admitir las respuestas imprecisas cuando el profesional expresa la imposibilidad de anticipar con precisión situaciones futuras.
6. Evitar valorar al profesional sanitario como “persona” cuando su estilo de comportamiento social no nos resulte agradable.

Variables que intervienen en la calidad de vida de niños y adolescentes

La mayoría de los padres compartimos un objetivo común, deseamos que nuestros hijos alcancen una calidad de vida que favorezca el **máximo bienestar**. Ahora bien, ¿qué favorece o dificulta el bienestar de un niño o un adolescente? Habitualmente, se suele entender por calidad de vida el hecho de “poder tener o hacer todo aquello que una persona desea” o “poder tener o hacer las mismas cosas que los demás”. Por eso, cuando los padres observan que su hijo, bien por sus características físicas, recursos y habilidades personales o bien por las circunstancias del entorno, no puede cumplir estos deseos o, al menos, no como a él le gustaría se pueden angustiar y valorar con preocupación el futuro de su hijo.

Por eso, es importante que definamos de modo operativo “calidad de vida” pudiendo considerarlo como el **tiempo que un niño adolescente está tranquilo y alegre**, es decir, la suma de momentos en los que percibe sonrisas, alabanzas, aprobaciones, apoyos e indicadores de aprecio. Por tanto, los padres, en la relación diaria con los hijos, con lo que hacen o dicen ante los comportamientos de los hijos, son una de las variables intervinientes para favorecer la calidad de vida y el bienestar de los niños y adolescentes.

A continuación se describen y analizan cuatro formas diferentes de educar y sus consecuencias en el desarrollo de niños y adolescentes:

1. Educación asertiva

El educador...

1. ATIENDE al comportamiento NORMAL, realizando comentarios positivos al respecto
2. DESTACA la conducta EXCEPCIONAL
3. IGNORA pequeñas desviaciones o errores, sin hacer o decir nada
4. CORRIGE y CASTIGA comportamientos que le pueden perjudicar

Consecuencias

- Alta autoestima, se siente valorado y apreciado
- Notable autonomía personal
- Gran iniciativa para nuevas tareas
- Menos dependiente del medio social, de lo que puedan pensar o hacer los demás
- Buena confianza en sus posibilidades
- Toma decisiones serenas y personales
- Progresa en competencia bajo su propia iniciativa

2. Educación sobreprotectora

El educador...

No permite al niño ensayar respuestas de manera autónoma realizando por él actividades que puede hacer por sí mismo o evitándole situaciones:

- Para que no se equivoque
- Para evitarle un posible perjuicio
- Porque no sabe hacerlo
- Porque ya tendrá tiempo de hacerlo solo
- Porque “es débil”
- Para que no se sienta diferente a los demás

Consecuencias

- Ausencia de iniciativa personal
- Despreocupación por las cosas
- Muy dependiente del medio
- Inseguridad personal
- Baja autoestima

3. Educación punitiva

El educador...

1. IGNORA el comportamiento NORMAL
2. Solamente ELOGIA lo EXCEPCIONAL
3. MANIFESTA ENFADO Y DESAPROBACIÓN a la más mínima DESVIACIÓN

Consecuencias

- Se desinteresa por la conducta adecuada
- Se culpabiliza y se “menos-precia” cuando se equivoca
- La conducta ADECUADA no se convierte en HABITUAL
- Toma decisiones principalmente para EVITAR ser castigado
- Normalmente se siente angustiado por TEMOR AL CASTIGO
- No se siente VALORADO NI APRECIADO

4. Educación inhibicionista

El educador...

Ignora los ensayos de respuesta del niño:

- Ya aprenderá cuando llegue el momento
- Todavía está “inmaduro”
- Cada uno tiene que aprender por sí mismo
- La vida es la mejor escuela

Consecuencias

- Aprendizajes al azar
- Retrasos en el Aprendizaje
- Adquisición de hábitos inadecuados
- Búsqueda de apoyo en otras personas
- Aprendizajes insuficientes o incorrectos
- Gran ansiedad por inseguridad personal

En resumen:

Buena calidad de vida
BIENESTAR

SI SE PERCIBE ACEPTADO:

Me aprecian: soy bueno
Buen autoconcepto
Alta autoestima

SI RECIBE ELOGIOS POR SUS REALIZACIONES:

Valoran lo que hago: soy capaz
Buen autoconcepto
Aumenta sus habilidades

Mala calidad de vida
MALESTAR

SI NO SE PERCIBE ACEPTADO:

No me aprecian: no soy bueno
Mal autoconcepto
Baja autoestima

SI NO SE RECIBE ELOGIOS POR SUS REALIZACIONES:

Valoran lo que hago: soy capaz
Buen autoconcepto
Aumenta sus habilidades

Asamblea

Asamblea Anual de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher

La celebración de esta **III Reunión Nacional de la AEEFEG** nos ha brindado de nuevo la oportunidad de reunirnos y compartir experiencias, además de divertirnos y pasar un tiempo muy agradable.

La Asamblea, que se celebró el domingo en sesión matinal fue presentada por la presidenta, **D^a M^a Carmen Martell**, quien procedió a informar del orden del día y de los temas a tratar.

Primero se dio lectura al acta anterior y se realizó un repaso a la situación económica. Después se hizo un recorrido a las actividades realizadas en los últimos años.

Durante el año 2000 se celebró la II Reunión de Enfermedades Raras, que tuvo lugar en Sevilla. Además, se creó la Alianza Europea de Asociaciones de Gaucher y se presentaron el póster y el logotipo de la Asociación.

En el 2001 la AEEFEG se incorporó a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Tuvo lugar un encuentro en el Ministerio de Sanidad con **D. Félix Olalla**, Agencia Española del Medicamento, y también hubo reuniones con el Director del Instituto de Salud Carlos III y la Industria Farmacéutica. Se habló de la posible integración en EURORDIS (la Organización Europea para las Enfermedades Raras) y se celebró una reunión en Madrid con los delegados regionales.

En cuanto a la elección de la sede para la siguiente Reunión se eligió la ciudad de Toledo, ya que ofrece uno de los marcos históricos y culturales más espléndidos de España, aparte de contar con una gran belleza.

La Reunión, que tendrá lugar los días 25, 26 y 27 de octubre de 2003 en Toledo, tendrá como tema central los Servicios Sociales, donde se tratarán los aspectos sociales en relación con la enfermedad de Gaucher.

Otros temas tratados este año durante la Asamblea han sido el establecimiento de una nueva cuota anual y la metodología de pago, el alquiler de un local como sede de la Asociación, los horarios de atención para los asociados, las

futuras relaciones con los medios de comunicación (para lo que se designa a un responsable), la renovación de los estatutos de la Asociación con la aprobación de modificaciones, la aceptación de los delegados regionales (se aceptan a los 13 reunidos en Madrid) y la designación como vicepresidente de la Asociación a **D. Serafín Martín**.

Por último, la presidenta de la Asociación fue la encargada de clausurar la Reunión.



Aspecto general de la Asamblea



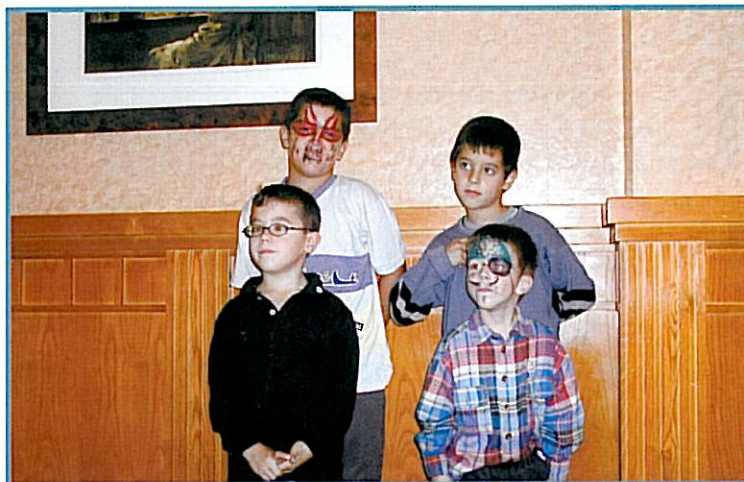
Junta Directiva y delegados regionales

Actividades Sociales

Una forma de compartir experiencias

Las actividades sociales ocupan un lugar muy importante dentro del programa de actos de nuestra Reunión, porque a través de ellas, los miembros de este colectivo pueden conocerse personalmente, comparten experiencias e inquietudes, aportan ideas y dan mayor cohesión al grupo.

La Reunión se ha preparado de tal modo que cuenta con una parte divulgativa en la que puede participar todo el mundo y una parte dedicada a los más jóvenes, con actividades especialmente pensadas para ellos ya que los niños son una parte esencial en nuestras Reuniones y deseamos que pasen unos días inolvidables.



La Reunión cuenta con una parte divulgativa en la que puede participar todo el mundo



Otra de las actividades con la que contamos todos los años es la visita de la ciudad, recorriendo los lugares más característicos y que puedan resultar de mayor interés para todos.

Las cenas y comidas sirven de verdadero punto de encuentro y facilitan la relación de los asociados, por lo que procuramos hacerlas lo más amenas posible.

Confiamos en que este año vuelva a repetirse el éxito de ediciones pasadas y disfrutemos "al máximo" de todos los momentos de diversión que ofrece nuestra Reunión.



Con la colaboración de

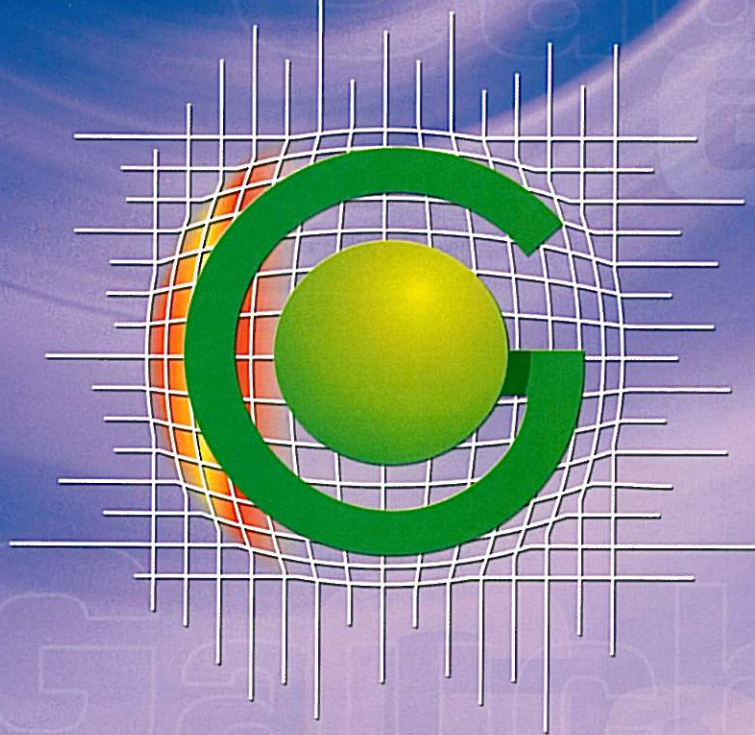
genzyme

ACCION  MEDICA

Fernández de la Hoz, 61, entreplanta. 28003 Madrid.
Tfno.: 91 536 08 14 - Fax: 91 536 06 07. E-mail: publicaciones@accionmedica.es
Balcells, 21-25, bajos, local 1. 08024 Barcelona. Tfno.: 93 285 75 55 - Fax: 93 285 75 56
Luis Montoto, 95, 2º A. 41018 Sevilla. Tfno.: 95 498 05 20 - Fax: 95 458 10 48
I.S.S.N.: 0214-8129 - S.V.: 89046R - Depósito Legal: M-43.641-2002

Asociación Española
de Enfermos y Familiares
de la **Enfermedad
de Gaucher...**

...tenemos
mucho que
contarte



c/ Pérez del Toro, 41. 35004 Las Palmas de Gran Canaria
Telf.: 928249194. Fax.: 928242620