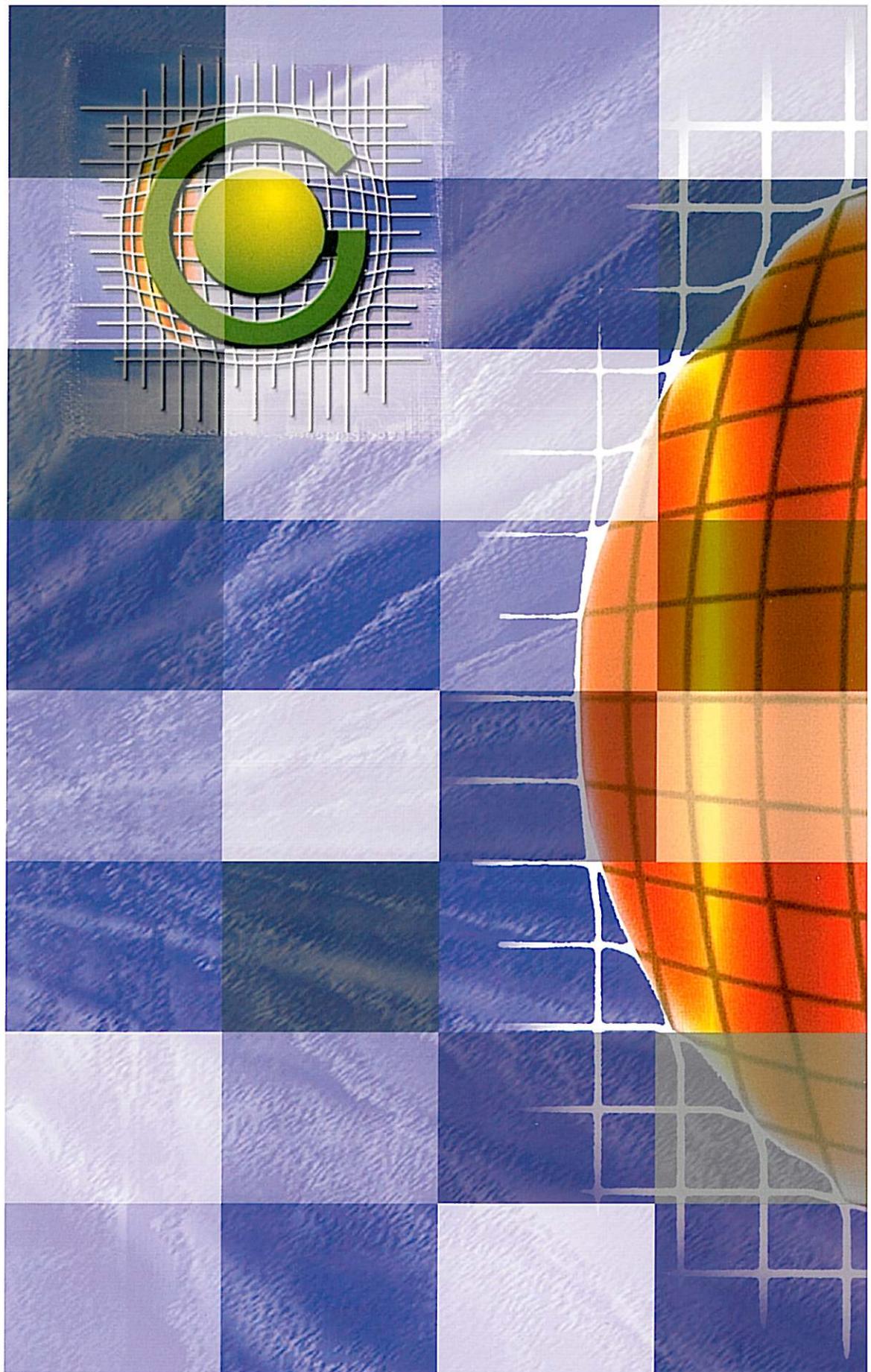
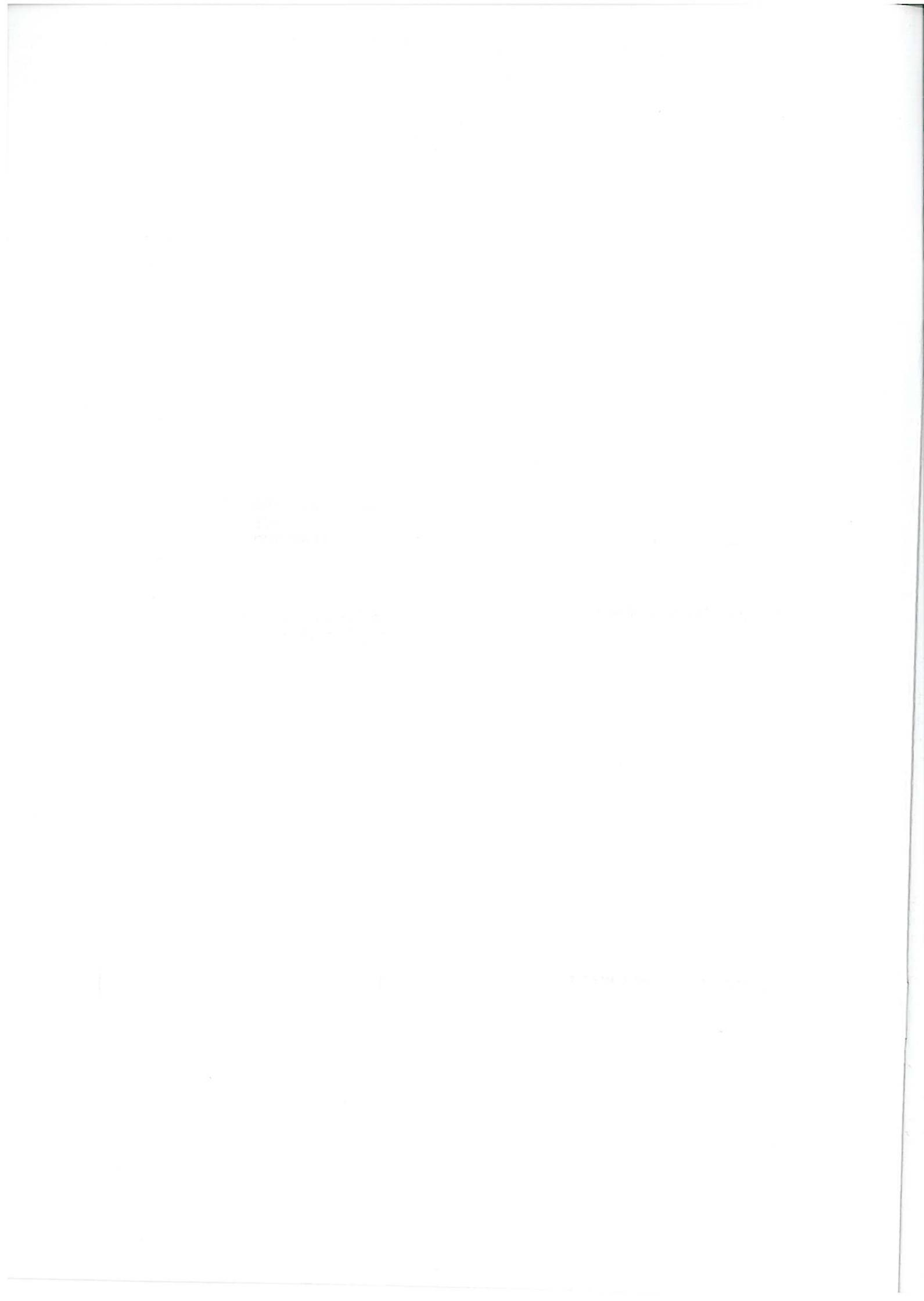


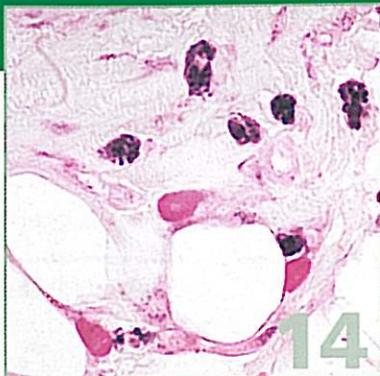
**Asociación Española de Enfermos y  
Familiares de la Enfermedad de Gaucher**



**AEEFEG**

**Segovia 20-22 de Octubre de 2006**





# índice

## 2 INTRODUCCIÓN

### PONENCIAS

### 3 **TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO: PAUTAS Y DOSIS ADECUADAS SEGÚN EL TIPO DE PACIENTES**

Dr. Jesús Villarrubia Espinosa

*LOS PACIENTES PREGUNTAN... AL DOCTOR VILLARRUBIA*

### 8 **PROBLEMAS AUDITIVOS Y OFTALMOLÓGICOS EN LAS PACIENTES DE GAUCHER. EMBARAZO EN LAS PACIENTES DE GAUCHER**

Dr. Miguel Ángel Torralba

*LOS PACIENTES PREGUNTAN... AL DOCTOR TORRALBA*

### INTEGRANTES DE FEETEG

### 13 **ASPECTOS GENERALES DE LA FEETEG**

Dr. Manuel Giralt

### 14 **ÚLTIMOS AVANCES EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER. ESTUDIOS Y TRATAMIENTO**

Dr. Miguel Pocoví

### 15 **AFECTACIÓN ÓSEA EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER**

Dra. Mercedes Roca

### 16 **TRATAMIENTOS CONTRA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER: DESDE 1990 HASTA LA ACTUALIDAD**

Dra. Pilar Giraldo

## ENTREVISTA

### 18 **JOSE ANTONIO MAZA MARTÍN:**

Presidente de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)

**«EL TRATAMIENTO QUE HA DEMOSTRADO SER MÁS EFICAZ Y SEGURO PARA LOS PACIENTES SINTOMÁTICOS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO I ES EL TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO»**

Con la colaboración de

**genzyme s.l.**



Paseo del Pintor Rosales, 26  
Tels.: 915 420 955. Fax: 915 595 172  
28008 Madrid

[www.grupoaulamedica.com](http://www.grupoaulamedica.com)  
[www.libreriasaulamedica.com](http://www.libreriasaulamedica.com)  
Reservados todos los derechos

Depósito Legal: CR-172-2007

# INTRODUCCIÓN

Un año más pacientes y médicos encontraron la oportunidad de reunirse y compartir conocimientos y experiencias en la Reunión Nacional de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG).

La nueva junta directiva de AEEFEG, que encabeza José Antonio Maza, invitó a Segovia a los doctores Jesús Villarrubia y Miguel Ángel Torralba para informar a los asistentes sobre algunos de los temas más candentes en torno a la enfermedad de Gaucher.



*Vista general de la sala.*

Así, el doctor Villarrubia explicó las pautas y dosis que deben administrarse según el tipo de pacientes en el Tratamiento Enzimático Sustitutivo y el doctor Torralba despejó dudas sobre la afectación oftalmológica y auditiva y el embarazo en pacientes con Gaucher.

Además, los médicos integrantes de la Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher, representados por el doctor Manuel Giralte, Miguel Pocoví, Mercedes Roca y Pilar Giraldo también acudieron a este compromiso anual.

### Dr. Jesús Villarrubia Espinosa

Hospital Ramón y Cajal  
Madrid



El doctor Jesús Villarrubia, especialista del Servicio de Hematología del madrileño Hospital Ramón y Cajal, inició la jornada científica con una charla dedicada a explicar las principales características de la enfermedad de Gaucher y en qué consiste el tratamiento enzimático sustitutivo, la terapia más empleada en la Enfermedad de Gaucher.

En primer lugar, el doctor Villarrubia abordó los rasgos básicos epidemiológicos de la enfermedad de Gaucher.

«Es una enfermedad muy poco frecuente, en general acepta en los países occidentales a una persona de cada 100.000 y es la más común dentro de las enfermedades de depósito lisosomal.

El problema en la enfermedad de Gaucher surge en la ruta metabólica de los lípidos. La membrana de las células del organismo tiene proteínas y lípidos. Estos lípidos tienen unas rutas por las cuales se van degenerando y, al final, se forma una sustancia que se llama glucosilceramida que, por medio de la enzima glucocerebrosidasa, va a producir ceramida y glucosa. Cuando la enzima glucocerebrosidasa falta o está disminuida es el momento en la glucosilceramida empieza a acumularse y así se genera la enfermedad de Gaucher.

Y es en los lisosomas, que contienen las enzimas, donde se produce todo este proceso de degradación.

Así, la glucosilceramida comienza a acumularse en los macrófagos, al no poder degradarse, y las células que se degradan con mayor frecuencia son las células de la sangre, sobre todo glóbulos rojos. La intensidad de la enfermedad depende del déficit enzimático, entre otros factores.

Estas células del sistema inmunitario denominadas macrófagos reciben diferente nombre según el lugar donde se encuentran. De este modo, en el hígado se llaman células de Kuppfer, en los pulmones macrófagos pulmonares y en los huesos osteoclastos.

Médula ósea, bazo, pulmones, hueso, hígado... al ser multisistémica, son muchos los órga-

nos que pueden estar afectados en la enfermedad de Gaucher.

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad genética autosómica recesiva, es decir, para padecerla se tienen que heredar los genes que contienen la enfermedad tanto del padre como de la madre. Si los genes con la enfermedad sólo se heredan de uno de los progenitores, el hijo será portador pero no la padecerá.

Existen varios tipos de enfermedad de Gaucher en función de la afectación neurológica:

- El tipo I, que corresponde a la mayoría de los pacientes (90%), es la variante no neuropática;
- El tipo II es la variante neuropática aguda, que suele ser infantil;
- El tipo III es la variante neuropática subaguda (crónica, juvenil).

Dentro de estos tipos existen múltiples manifestaciones de la enfermedad, que incluso puede ser asintomática. Dependiendo de la gravedad de la enfermedad el tratamiento varía.

### SOSPECHA CLÍNICA

Muchas veces antes de llegar al diagnóstico de la enfermedad de Gaucher se dan muchas vueltas. No es una enfermedad en la que se piense de entrada.

En todo caso, la presencia aislada o en combinación de los siguientes signos o síntomas conduce a la sospecha clínica:

- Astenia
- Retraso del crecimiento
- Retraso de la maduración sexual
- Palidez, petequias, equimosis, sangrado espontáneo...

- Esplenomegalia, hepatomegalia
- Dolor abdominal, distensión abdominal
- Alteraciones esqueléticas como osteopenia, osteoporosis, dolor óseo agudo, fracturas patológicas, deformidades esqueléticas
- Alteraciones cutáneas
- Alteraciones del sistema nervioso central
- Ataxia, trismus, epilepsia mioclónica, deterioro intelectual.

Además, hay una serie de hallazgos analíticos que apoyan el diagnóstico: lo más característico es la anemia y trombocitopenia (plaquetas bajas). Una biopsia de médula ósea con presencia de células de Gaucher sería un hallazgo casi definitivo, pero el diagnóstico de confirmación viene dado por el hallazgo de un déficit de actividad en la enzima glucocerebrosidasa.

Existe por otro lado una enzima que nos sirve de marcador para la evolución de la enfermedad, se llama quitotriosidasa. La quitotriosidasa es una sustancia secretada por los macrófagos activados o por las células de Gaucher. En la enfermedad de Gaucher puede estar muy elevada, hasta unas 600 veces su valor normal. Es un buen marcador del comportamiento de la enfermedad. Sin embargo, un 6% de la población tiene disminuida la actividad de la quitotriosidasa, en cuya población no es un marcador válido. En dicho caso, hay que buscar otro marcador, siendo el CCL18 el más utilizado en la actualidad.

## INDIVIDUALIZACIÓN DEL TRATAMIENTO

Con una enfermedad tan heterogénea como la de Gaucher, no todos los pacientes pueden tener el

mismo tipo de tratamiento. En la actualidad, existen dos estrategias terapéuticas principales contra la enfermedad: el Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES) y la Terapia de Inhibición del Sustrato (TIS).

El TES consiste en administrar periódicamente y en forma de inyección intravenosa la enzima que les falta a los pacientes con enfermedad de Gaucher.

Dada la heterogeneidad de la enfermedad, es evidente la necesidad de individualizar el tratamiento. Así, antes de iniciar el tratamiento enzimático hay que tener en cuenta unas variables:

- Gravedad de la enfermedad
- Velocidad de progresión de la enfermedad
- Efecto de las manifestaciones patológicas sobre la calidad de vida.

Obviamente, las dosis del tratamiento deben indicárselas médicos que tengan experiencia en la enfermedad de Gaucher.

En pacientes con manifestaciones graves de la enfermedad (pulmonares, cardíacas...) y en los que se ha conseguido una mejoría inicial con el tratamiento hay que ser muy prudente en la reducción de las dosis.

Además, los resultados cuantitativos deben ser interpretados dentro de un contexto clínico global.

Un grupo de expertos pertenecientes al Registro Internacional de la enfermedad de Gaucher, creado en 1991, desarrolló unas recomendaciones útiles para el seguimiento y cumplimiento de los objetivos terapéuticos de los pacientes. Este Registro contiene datos de todos los pacientes con enfermedad de Gaucher del mundo, y en las últimas revisiones había registrados 3337 pacientes de 44 países.

Todas las recomendaciones y objetivos fueron publicados en octubre de 2004, constituyendo la



**La enfermedad de Gaucher es una enfermedad genética autosómica recesiva, para padecerla se tienen que heredar los genes que contienen la enfermedad tanto del padre como de la madre**

# TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO: RECOMENDACIONES SEGÚN EL TIPO DE PACIENTES

***En pacientes con manifestaciones graves de la enfermedad y en los que se ha conseguido una mejoría inicial con el tratamiento hay que ser muy prudente en la reducción de las dosis***

base para cualquier médico que vaya a tratar la enfermedad de Gaucher. En estas recomendaciones tiene singular importancia el denominado *algoritmo para el manejo del paciente con enfermedad de Gaucher*.

En primer lugar, el algoritmo indica llevar a cabo una evaluación completa del sujeto. Una vez efectuada la evaluación, es el momento de establecer los objetivos terapéuticos más apropiados, hasta dónde llegar y en qué tiempo. El siguiente paso consiste en determinar la dosis individualizada según el grado de afectación del paciente.

A continuación, el seguimiento del paciente a lo largo del tiempo permitirá valorar si se han logrado los objetivos terapéuticos propuestos anteriormente. Si se han alcanzado, hay que mantener esos objetivos. El paso del tiempo permitirá seguir evaluando el estado del paciente y ajustar de nuevo la dosis individualizada en el caso de no haberse logrado los objetivos establecidos.

## **OBJETIVOS TERAPÉUTICOS**

Para combatir la anemia, uno de los objetivos es aumentar la hemoglobina en mujeres y niños por encima de 11 gramos y en hombres por encima de 12 gramos dentro de los primeros dos años. Además, no solo basta con alcanzar estos niveles, sino que es importante mantenerlos.

Si el paciente que el médico va a empezar a tratar está recibiendo transfusiones sanguíneas, un objetivo puede ser eliminar la necesidad de estas transfusiones.

Otro fin terapéutico sería reducir la fatiga, disnea o angina.

Con respecto a la trombocitopenia o plaquetas bajas, para todos los pacientes hay que aumentar los recuentos de plaquetas durante el primer año de tratamiento lo suficiente para prevenir

sangrados quirúrgicos, obstétricos y espontáneos.

Además, en pacientes esplenectomizados, a los que se ha extirpado el bazo, un objetivo terapéutico es normalizar los recuentos de plaquetas en el primer año de tratamiento.

Sin embargo, no siempre el objetivo es normalizar el número de plaquetas: si partimos de cifras muy bajas no puede esperarse que las plaquetas lleguen a cifras absolutamente normales. Muchas veces no es necesario, no hay que obsesionarse con las cifras, que deben ser siempre observadas en el contexto clínico.

En el hígado grande-hepatomegalia- los objetivos a proponer deben ser reducir y mantener el volumen del hígado entre 1 y 1,5 veces lo normal y reducir el volumen del hígado entre un 20% o un 30% en el primer año y entre un 30% y un 40% en los años tercero y quinto.

En cuanto a la esplenomegalia o agrandamiento del bazo más allá de lo normal los objetivos han de centrarse en reducir y mantener el volumen esplénico entre 2 y 8 veces igual o inferior a lo normal, reducir el volumen esplénico entre un 30% y un 50% en el primer año y entre un 50% y un 60% entre los años segundo y quinto. Además, hay que buscar aliviar los síntomas debidos a la esplenomegalia, como la distensión abdominal, saciedad precoz o nuevos infartos esplénicos y un último objetivo contra la esplenomegalia es eliminar el hiperesplenismo o incremento de la actividad del bazo causado por la enfermedad.

En la afectación ósea los objetivos terapéuticos deben ser eliminar o disminuir el dolor óseo dentro del primer o segundo año de tratamiento, prevenir crisis óseas, la osteonecrosis y colapsos articulares.

***Para combatir la anemia, uno de los objetivos es aumentar la hemoglobina en mujeres y niños por encima de 11 gramos y en hombres por encima de 12 gramos dentro de los primeros dos años***

Desde que se introdujo el Tratamiento Enzimático Sustitutivo la reducción o eliminación del dolor se ha conseguido en casi el 95% de los casos.

En niños hay que intentar alcanzar la masa esquelética normal o ideal e incrementar la densidad de la médula ósea cortical y trabecular en dos años y en adultos la finalidad es aumentar la densidad de la médula ósea trabecular en los años segundo y quinto de tratamiento.

## CUMPLIMIENTO DE LOS OBJETIVOS Y REDUCCIÓN DE DOSIS

La velocidad de progresión, extensión y gravedad de la enfermedad son los factores de los que dependerá en qué momento se cumplen los objetivos terapéuticos.

Cada objetivo requiere de un tiempo para ser cumplido e implica distinta dificultad. Por ejemplo, los objetivos que se refieren a la afectación ósea requieren más tiempo que el resto, mientras que las alteraciones hematológicas y viscerales necesitan para ser logradas entre uno y tres años desde el inicio del tratamiento.

Pasado un tiempo prudencial, que puede ser de uno o dos años, es el momento de evaluar si el tratamiento está siendo efectivo.

Pero si los objetivos terapéuticos no se han logrado hay que determinar por qué. El tratamiento puede no estar funcionando por varios motivos:

- Por la presencia de enfermedades concomitantes: el hecho de tener la enfermedad de Gaucher no implica que el paciente no pueda padecer otras;
- Porque el paciente haya desarrollado anticuerpos contra la enzima, anticuerpos que destruyen la enzima.

Ante estos casos la solución puede ser incrementar las dosis de la enzima. Si, aún así, el paciente no responde, los tratamientos coadyuvantes han de servir de ayuda.

Por lo general, la dosis inicial recomendada de imiglucerasa (Cerezyme) en adultos y niños con riesgo elevado es de 60 unidades/kg. cada dos semanas.

A los adultos de menor riesgo se les debe administrar 30/40 unidades/kg. cada dos semanas.



Al alcanzar los objetivos terapéuticos, el médico valorará el cambio de dosis según la historia, el estado y la evolución. En la actualidad no existen ensayos clínicos sobre cómo realizar la reducción de la dosis. Pero podemos asumir que en pacientes adultos en los que se han logrado todos los objetivos terapéuticos propuestos la dosis puede reducirse en pequeñas cantidades, por ejemplo, un 15% o un 25% de la dosis indicada hasta la siguiente revisión. Una vez reducida la dosis, transcurridos tres o seis meses, hay que analizar si interesa mantener los mismos objetivos terapéuticos o seguir reduciendo las dosis.

En pacientes de mayor riesgo y, sobre todo, en niños, es muy importante mantener un estado clínico de la enfermedad muy controlado. En pacientes adultos de mayor riesgo la dosis mínima recomendada a largo plazo no debe ser menor a 30 u/kg. cada dos semanas.

Respecto a la reducción de dosis en niños no está muy claro, hay que ser muy prudente porque se desconoce cuál es la dosis adecuada para prevenir las complicaciones a largo plazo.

Sin embargo, en pacientes de bajo riesgo se pueden realizar reducciones mayores, hasta un 25% o un 50% de la dosis. La dosis mínima de mantenimiento recomendada a largo plazo para adultos con enfermedad menos grave no debe ser inferior a 20 u/kg. cada dos semanas».

# TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO: EVIDENCIAS SEGÚN EL TIPO DE PACIENTES

## LOS PACIENTES PREGUNTAN.... AL DOCTOR VILLARRUBIA

**P.-En un caso tipo III, ¿qué tratamientos hay en este momento?**

El tipo III es bastante más complejo que el resto, el problema es que el tamaño que tiene la molécula de la enzima es muy difícil que llegue al cerebro, al sistema nervioso central en estos enfermos.

Se han hecho intentos con dosis muy altas de Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), pero los resultados no son todo lo buenos que se podría esperar. Lo más que se ha conseguido en la enfermedad de Gaucher tipo III con el TES es, utilizando dosis muy altas estabilizar la patología.

En cambio, sí se están estudiando nuevas alternativas contra el tipo III empleando el tratamiento de reducción de sustrato.

**P.-¿Es normal que el TES sea administrado una vez al mes?**

En este momento lo que está establecido y que yo recomiendo es que el TES se administre cada dos semanas. Los estudios clínicos así lo indican.

Yo no recomiendo su administración una vez al mes.

**P.-En enfermos con prótesis de cadera por necrosis, ¿es recomendable reducir dosis aun presentando una mejoría, con buenas analíticas?**

Al presentar necrosis de cadera estamos ya hablando de manifestaciones graves de la enfermedad. En principio, no sería prudente reducir dosis si se da una afectación ósea seria. Por este motivo, deben seguirse las pautas para enfermos graves que ya he mencionado en mi intervención. Si el paciente está muy estable durante muchos años quizá pueda reducirse la dosis un 15% o un 25%, pero con mucha precaución.

**P.-¿Qué afectación cardiaca produce la enfermedad de Gaucher?**

No es lo más frecuente, pero los macrófagos efectivamente también pueden afectar a nivel cardiaco.

**P.-¿Es preciso algún tipo de tratamiento en un paciente asintomático?**

Si el paciente está asintomático, diagnosticado de la enfermedad de Gaucher, hace una vida absolutamente normal y sus datos clínicos y analíticos son normales, el tratamiento no le va a aportar nada. Únicamente el paciente debe estar sometido a un seguimiento médico periódico.

**P.-¿Puede existir alguna relación entre las enfermedades mentales y la enfermedad de Gaucher?**

Hay relación entre la enfermedad de Gaucher tipo II y tipo III y enfermedades neurológicas. Existe afectación neurológica, pero no se puede hablar de enfermedades mentales.



**P.-Con el tiempo, ¿han detectado efectos secundarios en el Tratamiento Enzimático Sustitutivo?**

No especialmente. El único efecto secundario más preocupante es la producción de anticuerpos contra la enzima, pero el tratamiento en sí, una vez establecido, no tiene por qué producir efectos secundarios reseñables.

*Vista general de la sala.*

### Dr. Miguel Ángel Torralba

Servicio de Medicina Interna  
Hospital Clínico de Zaragoza



El doctor Torralba, abordó en su presentación, primeramente, los trastornos auditivos y visuales en la enfermedad de Gaucher, finalizando con las características del embarazo en las pacientes de Gaucher.

«Antes que nada, hay que hablar de las bases generales de la enfermedad. La base de todo está en el macrófago, célula que influye en el sistema inmune y que fagocita determinadas sustancias, que son muy importantes. El macrófago es fundamental para comprobar la afectación ósea, visceral y la poca afectación auditiva y oftalmológica en los pacientes con enfermedad de Gaucher. El macrófago está muy poco presente en el ojo y en el oído».

#### TRASTORNOS AUDITIVOS EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

Para abordar los trastornos auditivos en la enfermedad de Gaucher, el doctor Torralba explicó en primer lugar cómo funciona el oído humano:

«El oído tiene forma de embudo, de manera que su función es captar las ondas sonoras que existen en el espacio y transformarlas mediante una serie de procesamientos en sonidos. El oído se compone de tres partes: el oído externo,

donde está el pabellón auditivo, que es un cartílago fundamentalmente, el oído medio y el oído interno. En el oído medio el tímpano es una membrana que vibra cuando llegan las ondas sonoras, y esta vibración transmite determinados estímulos a tres huesecillos, martillo, yunque y estribo, que van a llevar otros estímulos diferentes a la parte más profunda, a la cóclea en el oído interno.

La cóclea está llena de líquido y recubierta de células con miles de pelitos en la superficie. Cuando las vibraciones del sonido tocan el líquido de la cóclea, el líquido empieza a vibrar. Y cuando lo hace, esos pelitos se mueven. Los pelitos convierten entonces las vibraciones en señales nerviosas para que el cerebro pueda comprender el sonido.

Además, en el oído interno hay tres pequeños bucles llamados conductos semicirculares que sirven para mantener el equilibrio.

Para valorar el sistema auditivo del paciente el médico puede desde mirar con una lupa el conducto auditivo externo hasta utilizar la audiometría, una prueba muy sencilla que también puede realizar una enfermera o un auxiliar en la consulta; es barata y consiste en efectuar una serie de estímulos sonoros a una determinada frecuencia a la paciente, que responderá si es capaz de oírlos o no.

Los estudios indican que los enfermos con enfermedad de Gaucher tipo I no tienen una mayor afectación auditiva que el resto de la población general. Sí podrían existir alteraciones en los pacientes con enfermedad de Gaucher tipo II, pacientes mucho más complejos que el tipo I, y en los pacientes con tipo III está descrita la existencia de unos tumores benignos que pueden producir sordera en determinados pacientes, pero son casos aislados.

**Los estudios indican que los enfermos con enfermedad de Gaucher tipo I no tienen una mayor afectación auditiva que el resto de la población general**

# Y OFTALMOLÓGICOS EN LAS PACIENTES EMBARAZO EN LAS PACIENTES DE GAUCHER

Es recomendable una exploración auditiva únicamente en aquellos pacientes que acudan a la consulta y que padezcan determinados síntomas, como pérdida de audición, ruidos extraños, etc.

## AFECTACIÓN OCULAR EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

El ojo está rodeado por piel y por pelos, que tienen una función protectora. La córnea es una parte muy importante del ojo: debe ser limpia y translúcida, por la córnea entran la luz y las imágenes. En la parte superior del ojo está la glándula lagrimal, que tiene la misión de bañar el ojo, que es básica para la movilidad del ojo y rica en macrófagos. El ojo está dividido en dos por una estructura con forma de lupa, que se denomina cristalino; es la lente más potente para proyectar las imágenes que entran por la córnea y pasan a la retina.

La retina se compone de células especializadas que se unen en el nervio óptico, que transporta los estímulos recogidos por las células presentes en la retina a determinados centros nerviosos, fundamentalmente situados en la parte posterior del cerebro, donde son transformados en imágenes.

Además, el ojo está rodeado de músculos que deben estar perfectamente anclados y colocados correctamente, porque en caso contrario pueden producirse alteraciones de la visión, como el estrabismo.

En los pacientes con enfermedad de Gaucher es posible encontrar lesiones pigmentarias en la conjuntiva, que pueden presentarse también en la población normal, aunque son más frecuentes en los pacientes con Gaucher.

En los pacientes con enfermedad de Gaucher puede existir una tendencia a desarrollar síndrome seco, debido a la hiposecreción de la glándula lagrimal cuando exista una inflamación de la misma, pero no existen casos descritos en la literatura. Esta ausencia de casos registrados puede deberse a que no exista síndrome seco o a que éste no es diagnosticado.

***En los pacientes que padecen enfermedad de Gaucher tipo I es muy poco frecuente cualquier tipo de afectación oftalmológica***

Sí existen casos de uveítis-inflamación del interior del ojo- en pacientes con enfermedad de Gaucher, pero son muy escasos, casi anecdóticos.

La mayor afectación ocular que puede darse en los pacientes con enfermedad de Gaucher es en los enfermos tipo II y tipo III, ya que pueden sufrir alteración de la coordinación de músculos encargados de mover el ojo.

Así, es recomendable una exploración oftalmológica en los pacientes con Gaucher únicamente si presentan visión borrosa, ausencia de lagrimeo, etc.

En suma, en los pacientes que padecen enfermedad de Gaucher tipo I es muy poco frecuente cualquier tipo de afectación oftalmológica.

## EMBARAZO Y PARTO EN LA MUJER

Para que se produzca un embarazo normal se tienen que dar muchas circunstancias realmente complejas. Todo viene regulado por una ranura que hay en la parte basal del cráneo, denominada hipófisis.

Esta hipófisis libera unas hormonas, que se denominan gonadotropinas. Básicamente, estas hormonas actúan sobre folículos sensibilizados situados en el ovario, de tal manera que sólo uno resulta más sensible que el resto y madura.

Esta maduración produce un óvulo y la degeneración del folículo sigue produciendo hormonas que actúan en la mucosa del cuello uterino para que se pueda producir la implantación del embrión y la fecundación.

La mucosa del útero debe ser una mucosa preparada, muy vascularizada, que segregue mucho moco para que el embrión pueda formar una placenta y tener sustancia nutritiva para formarse.

En el caso de que no se produzca la implantación del óvulo fecundado se da una descamación de la mucosa y un sangrado, que es la menstruación o regla.

Para comprobar que la mujer está embarazada existen dos métodos:

- La determinación hormonal. Cuando se produce la implantación del óvulo en el útero se segrega una hormona, que se puede medir en orina o en sangre.
- Los ultrasonidos o ecografía. Es la prueba más fiable y es una técnica que utiliza ondas sonoras para ver imágenes del bebé en una pantalla. El médico frota un dispositivo manual llamado transductor sobre el abdomen de la mujer embarazada o introduce un dispositivo en su vagina. La ecografía es importante para detectar alteraciones morfológicas en los niños.

Sin embargo, cuando hay problemas los médicos debemos utilizar métodos invasivos para el control del embarazo. Existen tres, fundamentalmente, para el diagnóstico pre-natal:

- La amniocentesis, que es el método más antiguo, consiste en extraer líquido que rodea al feto para utilizar las células que lo están bañando, denominadas amniocitos, mediante cultivos y extraer el DNA. Es una técnica que debe realizarse entre la semana 12 y la semana 17 de embarazo. Hay muy pocos amniocitos en condiciones normales y se requiere que sean cultivados. Es un método lento, que puede crear ansiedad a médicos y pacientes. Puede producir abortos, no es demasiado infrecuente que tras una amniocentesis se produzca un aborto. Sin embargo, es una técnica muy eficaz para la detección de alteraciones cromosómicas.
- La biopsia de vellosidades coriónicas es una técnica que puede realizarse de modo más precoz que las anteriores. Las vellosidades coriónicas forman parte de la placenta, tienen forma de coral y son prolongaciones a modo de dedo de guante que tiene la pla-

***Se sabe que el potencial reproductivo de las pacientes con Gaucher es el mismo que el de la población general***

centa. Las vellosidades coriónicas tienen unas células que podemos recoger para su estudio. Existen dos procedimientos, uno que puede realizarse de modo más precoz, entre la semana 9 y la semana 10, que es el procedimiento transcervical, y el procedimiento transabdominal, entre la semana 11 y 12.

- El muestreo sanguíneo percutáneo del cordón umbilical es una técnica que se utiliza con relativa frecuencia en la enfermedad de Gaucher. Es la técnica de elección cuando una mujer embarazada tiene un hidros fetal (congestión venosa que provoca la hinchazón del feto) y no se conoce ningún familiar que tenga enfermedad de Gaucher. En este caso, hay que realizar un muestreo del cordón umbilical para descartar o no que el feto tenga la enfermedad de Gaucher. Se puede realizar a partir de las 18 semanas y aporta mucha información. Con esta técnica se obtienen células del cordón umbilical y células que forman la sangre, del modo que recogiendo con un traductor de ultrasonidos donde está la señal del cordón umbilical es posible medir la actividad de betaglucosidasa ácida e, incluso, obtener de los leucocitos DNA para efectuar un estudio del gen de la betaglucosidasa.

En el parto en condiciones normales, el cuello uterino se va a dilatar y el útero se contraerá para intentar expulsar el bebé. Una vez extraído el niño, se corta el cordón umbilical y posteriormente la placenta será expulsada del útero.

La medición de unos parámetros clínicos valorará la condición física general del recién nacido.

# Y OFTALMOLÓGICOS EN LAS PACIENTES ARAZO EN LAS PACIENTES DE GAUCHER

La cesárea será necesaria en mujeres que no puedan dar a luz por vía vaginal. Cuando el bebé está en posición de nalgas, podálica o transversa, si es demasiado grande, si el cuello uterino no está suficientemente dilatado o si hay signos de sufrimiento fetal son todos casos que obligan a la realización de una cesárea.

El médico puede optar por anestesia general o epidural. En una emergencia, el obstetra realizará una incisión en la parte baja del abdomen, abrirá el útero y manualmente extraerá al bebé y a la placenta.

## ¿AFECTA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER AL EMBARAZO Y PARTO?

Se sabe que el potencial reproductivo de las pacientes con Gaucher es el mismo que el de la población general. Una vez que se ha producido la fecundación, las pacientes con enfermedad de Gaucher no tienen mayores problemas que la población general.

Además, los bebés de estas pacientes tienen el mismo peso que las mujeres sanas.

No obstante, está discretamente aumentado el riesgo de abortos espontáneos y existe en las pacientes con enfermedad de Gaucher un incremento del peligro de hemorragia.

Es recomendable una vigilancia estricta hematológica en las pacientes embarazadas con Gaucher.

En cuanto a las indicaciones de la cesárea, ésta no debe ser practicada de rutina en las pacientes con Gaucher. La cesárea está indicada en las circunstancias reseñadas anteriormente para la población general o porque de modo preventivo en las pacientes con gaucher existan deformaciones óseas que anticipen complicaciones.

Por otra parte, puede utilizarse cualquier tipo de anestesia siempre que se disponga de un recuento hematológico que permita la indicación de anestesia.

Hay una tendencia al empeoramiento de la anemia en el embarazo, pero está comprobado que las cifras vuelven a valores basales tras el embarazo y parto.

En todo caso, las encuestas realizadas a pacientes con enfermedad de Gaucher revelan que su sensación de bienestar es mayor cuando se quedan embarazadas.

## EL TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO EN EL EMBARAZO

El Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES) es seguro tanto para el feto como para la madre.

***Es recomendable una vigilancia estricta hematológica en las pacientes embarazadas con Gaucher***

Además, el TES mejora la salud de la madre durante el embarazo y está indicado cuando existan problemas en la concepción e incluso en mujeres con enfermedad de Gaucher que no tengan indicación de tratamiento.

Y también sabemos que el TES es seguro durante la lactancia.

En resumen, no hay contraindicaciones para que las pacientes con enfermedad de Gaucher tengan hijos. Es necesario un buen seguimiento antes, durante y tras el parto.

Las mujeres con TES permanecen seguras durante la concepción, así como durante el parto y la lactancia y, para terminar, el TES es recomendable en mujeres con enfermedad de Gaucher no tratadas y con problemas de fertilidad».

### LOS PACIENTES PREGUNTAN.... AL DOCTOR TORRALBA

**P.-Si hay células de Gaucher en la córnea y pérdida de visión casi total, ¿es recomendable el trasplante de córnea?**

Depende del grado de visión. Los médicos podemos medir el grado de pérdida de visión mediante unos parámetros, y, una vez obtenida la evaluación matemática de la pérdida de visión, es cuando debe considerarse el trasplante o no. En todo caso, es un tema muy complejo.

**P.-¿Qué ocurre si se produce un embarazo tomando Zavesca® (miglustato)?**

Mi opinión es que debería dejar de tomar Zavesca®. No hay evidencia científica que indique que Zavesca se puede utilizar durante el embarazo.

En España para poder utilizar un medicamento durante el embarazo tiene que haber evidencia científica que demuestre que puede ser utilizado, y si no es así, está contraindicado.

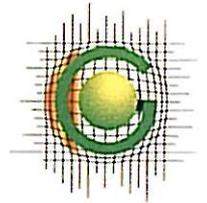
***En las pacientes con Gaucher embarazadas es muy importante realizar una estrecha vigilancia hematológica***

**P.-¿Se considera embarazo de riesgo el de una paciente con enfermedad de Gaucher?**

Así es. En consecuencia, los embarazos de riesgo se atienden en unas unidades determinadas de los hospitales que se denominan unidades de alto riesgo, donde existe un control mucho más exhaustivo de la mujer embarazada en todos los aspectos. Como mencioné en mi intervención, con este tipo de pacientes es muy importante realizar una estrecha vigilancia hematológica.

**P.-Una paciente con enfermedad de Gaucher que no pueda quedarse embarazada, ¿tiene alguna contraindicación para seguir un tratamiento de fecundación?**

Hay muchas causas de infertilidad en una mujer: causas hormonales, morfológicas, malformaciones en el útero... hay que hacer un estudio exhaustivo morfológico y hormonal para detectar las causas de esta infertilidad. Si todo está normal desde el punto de vista hormonal y morfológico, hay que estudiar entonces al varón. Pero no existen contraindicaciones para seguir tratamientos de fecundación en pacientes con enfermedad de Gaucher.



## Dr. MANUEL GIRALT

Presidente de la Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG)

# ASPECTOS GENERALES DE LA FEETEG



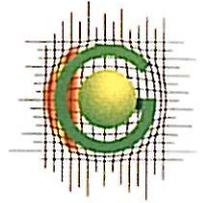
El doctor Giralt, máximo representante de la Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher, ocupó su breve tiempo de intervención en explicar las principales funciones y actividades de la organización que preside (FEETEG). Resaltó el carácter independiente y sin ánimo de lucro de la fundación; así como el hecho de que para su financiación concurre a fondos públicos, y recibe donaciones de la industria farmacéutica.

En el Grupo de Trabajo de la FEETEG hay traumatólogos, bioquímicos, radiólogos, hematólogos, pediatras, etc.

Concluyó diciendo, que la FEETEG no tiene sentido sin los pacientes, «es nuestra obligación estar a disposición de enfermos y familiares».

Es nuestro deseo que la enfermedad de Gaucher, de triste recuerdo hace treinta años, se convierta, en un futuro lo más próximo posible, en algo esperanzador y, sobre todo, que todos los pacientes recuperen una calidad de vida equiparable a la de un sujeto normal.

**En el Grupo de Trabajo de la FEETEG hay traumatólogos, bioquímicos, radiólogos, hematólogos, pediatras, etc.**



## Dr. MIGUEL POCOVÍ

Profesor de biología molecular  
Universidad de Zaragoza

# ÚLTIMOS AVANCES EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

El doctor Pocoví empezó su charla con una reseña sobre la enfermedad

«En la enfermedad de Gaucher se produce una acumulación de glucosilceramida, que se deposita en determinadas células. La glucosilceramida está presente en numerosas células y es tanto un producto de degradación como de síntesis.

En la enfermedad de Gaucher lo que ocurre es que hay una entrada constante de sustrato en los macrófagos y una salida que está disminuida. Una salida que, por otra parte, siempre existe, aunque esté reducida.

A continuación, el doctor Pocoví describió las pruebas diagnósticas de la enfermedad de Gaucher que son realizadas en el laboratorio de la FEETEG. Centrándose en el marcador clásico para el seguimiento de la enfermedad, la quitotriosidasa, y otros marcadores de reciente aparición.

La quitotriosidasa es un marcador perfectamente establecido y, sin duda, el más conocido.



*Phillip Gaucher, descubridor.*

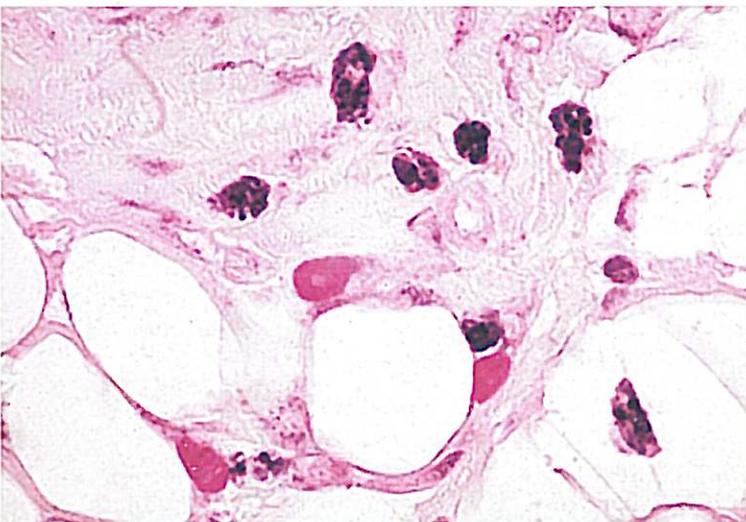
Todos los centros de reconocido prestigio realizan la prueba de quitotriosidasa.

Este marcador refleja la cantidad total de macrófagos activados.

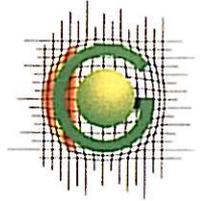
Existe un segundo marcador que suple algunas de las limitaciones que presenta la quitotriosidasa. Tiene menos variabilidad que la quitotriosidasa y también refleja la cantidad de macrófagos activados: es el CCL 18 o PARK.

Otro marcador potencial para saber lo que está ocurriendo en el hueso es la fosfatasa ácida tartrato-resistente (TRAP 5b). La TRAP 5b es sintetizada y secretada por los osteoclastos durante la resorción activa del hueso.

Y, por último, hay un nuevo marcador que puede convertirse en un gran marcador para el hueso, el MIP1 $\beta$ , actualmente en estudio».



*Macrófagos.*



**Dra. MERCEDES ROCA**

Grupo de Trabajo de FEETEG

## AFECTACIÓN ÓSEA EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

La afectación ósea es una de las complicaciones más frecuentes en la enfermedad de Gaucher tipo I, llegando a producir en algunos casos dolores intensos, fracturas o lesiones irreversibles. La doctora Roca abordó en su ponencia los métodos de diagnóstico y los problemas que surgen en esta afectación.

«Los fenómenos de infiltración medular y los fenómenos de compromiso vascular son la base de la afectación ósea. Estas alteraciones pueden ser evaluadas por métodos cualitativos (resonancia magnética y radiología simple), cuantitativos (densitometría) o métodos semi-cualitativos, mediante los que se intenta dar a cada paciente unos valores muy útiles para comprobar su evolución.

La infiltración medular provoca que la médula ósea, una médula grasa que normalmente es blanca, se oscurezca. Esta infiltración suele ser mayor en el esqueleto axial y menor en las extremidades. Evaluar el grado de esta infiltración servirá para tipificar cada paciente, observar su evolución y los factores de distribución ósea de la enfermedad.

***Evaluar el grado de esta infiltración servirá para tipificar cada paciente, observar su evolución y los factores de distribución ósea de la enfermedad***

En cuanto a los fenómenos de necrosis o crisis óseas las secuencias en T2 nos permiten evaluar los problemas de necrosis en un estado muy precoz.

Cuando se dan fenómenos de necrosis en las cabezas femorales o en algún otro hueso las zonas brillantes, cuando todo alrededor permanece oscuro, le sirven al médico para detectar el problema en una primera fase.



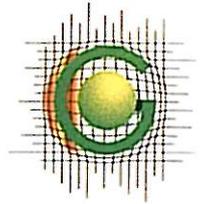
Respecto a los estudios de densitometría ósea, son análogos a los que se realizan para detectar osteoporosis en otras enfermedades. En el futuro se podrá valorar mejor la respuesta al tratamiento mediante la densidad ósea en el hueso trabecular.

Sobre los métodos semi-cualitativos, hay distintos procedimientos en la literatura que analizan, sobre todo, en extremidades inferiores los sitios afectados. Efectuando una suma cada paciente obtiene una puntuación, de la que se puede extraer la evolución en el tiempo.

El Grupo de Trabajo de Gaucher español hace ya muchos años que desarrolló los patrones de afectación medular: homogéneo, reticular, moteado y difuso, de mayor a menor afectación.

Cuando hay una infiltración masiva, con todos los huesos negros, hablamos de un patrón homogéneo. Conforme va disminuyendo el patrón va pasando a ser reticular, moteado o difuso.

Para terminar, existe un patrón de severidad de la enfermedad ósea completamente variable y la elección inicial y la terapia de mantenimiento tiene que ser individualizada para cada paciente».



## Dra. PILAR GIRALDO

Departamento de Hematología  
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza

# TRATAMIENTOS CONTRA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER: DESDE 1990 HASTA LA ACTUALIDAD



La doctora Giraldo repasó a grandes rasgos los hitos recientes en la enfermedad de Gaucher, para a continuación describir las opciones terapéuticas disponibles en la actualidad contra esta enfermedad:

«Aunque las enfermedades lisosomales como Gaucher afectan a pocas personas en conjunto, en realidad tienen una elevada prevalencia y, en consecuencia, unas implicaciones sociales y sanitarias importantes.

La enfermedad de Gaucher, como sabéis, es genética, y el defecto está en el cromosoma 1, y solamente la inactivación de un gen es la que da lugar a la enfermedad, aunque las alteraciones son muy complejas y existen múltiples variantes clínicas. En este contexto cabe destacar la inquietud que causó entre la audiencia la afirmación, como respuesta a una pregunta, de que aproximadamente el 30% los pacientes de Gaucher tipo 1 tenía algún tipo de alteraciones neurológicas.

## TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

Una pregunta importante es ¿qué ocurrió en los años 90? En estos años un grupo de investigadores aplicó el primer Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES) a pacientes con enfermedad de Gaucher. Roscoe Brady descubrió las posibilidades de administrar tratamiento enzimático y cambió totalmente el panorama de los pacientes con enfermedad de Gaucher que hasta ese momento no disponían de otra alternativa que el trasplante de médula ósea. En el año 2002, surge un nuevo producto de administración oral.

Por tanto en 2006 las opciones terapéuticas disponibles son las siguientes:

- Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), disponible desde 1990. Cerezyme® es una forma recombinante de la glucocerebrosidasa obtenida del cultivo de células de ovario de hámster chino.
- Tratamiento por reducción de sustrato (TRS), otra aproximación terapéutica disponible desde 2004. Zavesca® es un iminoazúcar obtenido de las hojas de la planta *Morus alba*.

Moléculas en estudio:

- Otras enzimas recombinantes en estudio: *Shire* y *Protalix Biotherapeutics*
- Desarrollo de chaperonas farmacológicas para el tratamiento de enfermedades genéticas en las cuales las proteínas son defectuosas y pierden o reducen su función. Estas sustancias sintetizadas en el laboratorio actúan por vía oral uniéndose y estabilizando a las proteínas.

Las últimas opciones están todavía en fase de

***El TES provoca reducción de volúmenes viscerales en un período corto, las cifras de hemoglobina y plaquetas se normalizan, baja la quitotriosidasa y mejora espectacularmente la calidad de vida***

experimentación y, por lo tanto, no hay resultados de aplicación clínica.

El TES ha demostrado su eficacia y seguridad: provoca reducción de volúmenes viscerales en un período corto- seis meses-, las cifras de hemoglobina y plaquetas se normalizan, baja la quitotriosidasa y mejora espectacularmente la calidad de vida. Es una molécula de gran tamaño, lo que condiciona la distribución del fármaco, limita el acceso a todas las zonas del organismo, por ejemplo no atraviesa la barrera hematoencefálica.

El TRS, es de administración oral y que se podría utilizar pacientes con manifestaciones leves o moderadas de la enfermedad, en los que no sea adecuado el tratamiento enzimático sustitutivo; es una molécula pequeña potencial-

mente capaz de introducirse en muchos tipos de células.

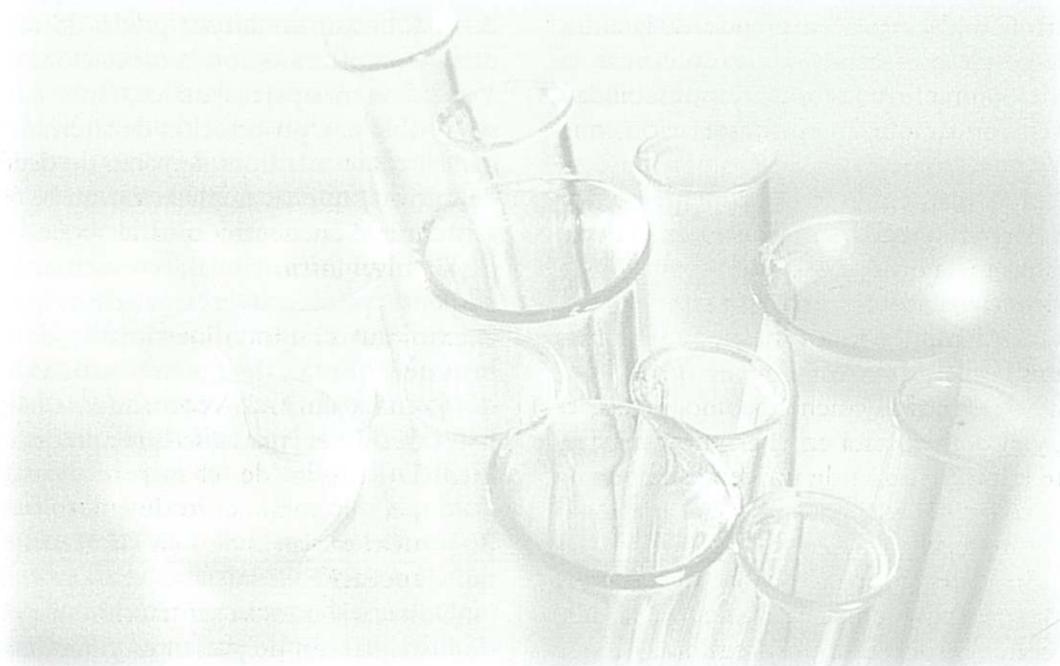
Sin embargo, tiene también inconvenientes: produce, con frecuencia, alteraciones gastrointestinales (80%), pérdida de peso (60%) y, en algunos casos, temblor en las manos (30%)

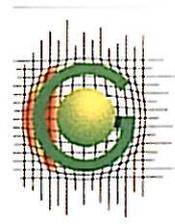
## **ENSAYOS CLÍNICOS SOBRE LAS NUEVAS MOLÉCULAS**

---

Respecto a las nuevas moléculas en experimentación, para analizar sus ventajas y desventajas, en primer lugar, han de ser sometidas a ensayos clínicos. Estos ensayos clínicos son sistemas de investigación de tratamientos o pruebas diagnósticas en seres humanos. Constituyen el mejor procedimiento para poder utilizar con seguridad y eficacia cualquier tipo de fármaco.

Todos se realizan bajo normas estrictas legisladas tanto por la FDA (Administración de Alimentos y Fármacos de los Estados Unidos) como por el organismo regulador europeo. Además, antes de poner en marcha cualquier ensayo clínico debe estar aprobado por el Ministerio de Sanidad y por los comités éticos de las comunidades.





**JOSÉ ANTONIO MAZA MARTÍN**

Presidente de la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)



## «EL TRATAMIENTO QUE HA DEMOSTRADO SER MÁS EFICAZ Y SEGURO PARA LOS PACIENTES SINTOMÁTICOS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO I ES EL TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO»

*La AEEFEG tiene un nuevo presidente: José Antonio Maza Martín, abogado salmantino de 42 años, que pertenece a esta asociación desde 1999, sólo un año después de que le fuera diagnosticada la enfermedad.*

*Para Maza Martín, la asunción de la presidencia no es sino «una obligación moral», pues su objetivo es continuar la senda desempeñada por la anterior junta directiva, caracterizada por el «esfuerzo, dedicación y compromiso».*

*En esta entrevista el nuevo presidente expresa su preocupación por ampliar la responsabilidad y participación de los asociados y pide a los expertos «prudencia y rigor» al abordar la enfermedad de Gaucher y los últimos descubrimientos en torno a ella.*

**1.-¿Desde cuándo es presidente de AEEFEG y qué motivos le llevaron a encabezar esta asociación?**

En la asamblea celebrada en Ávila el 6 de noviembre de 2.005 se constituyó la nueva Junta Directiva. Tras 8 años de permanencia de la anterior Junta resultaba justo y obligado tomar la decisión de asumir este reto y responsabilidad con la intención de que nuestra asociación, que con tanto esfuerzo, dedicación y compromiso se había gestado y mantenido, especialmente por los hermanos Martell Muñoz, continuara en activo.

**2.-¿Qué objetivos se ha propuesto como presidente de AEEFEG?**

En primer lugar, dar cumplimiento a los fines de la asociación, recogidos en sus propios estatutos: promover y mejorar la atención sanitaria de

los enfermos, difundir los conocimientos referentes a la enfermedad de Gaucher, mantener las relaciones, ya consolidadas, con entidades y asociaciones relacionadas con nuestra enfermedad...

También es nuestra intención que los asociados adquieran un mayor grado de responsabilidad y compromiso con la asociación, instándoles a que sean más participativos, tanto para exponer sus problemas, proposición de alternativas, actividades, como a la hora de toma de decisiones; en definitiva, que su implicación no se limite a su asistencia al encuentro anual.

Y a nivel institucional, representar lo más dignamente posible a la asociación, para lo cual cuento con el apoyo inestimable de los miembros de la Junta y de muchos otros asociados que de forma voluntaria y totalmente altruista me han ofrecido su ayuda, lo que agradezco sinceramente.

**3.-¿Qué destacaría de la VIII Reunión Nacional de AEEFEG?**

Destacaría nuestra satisfacción por el aumento de inscripciones de pacientes y familiares para su participación en el encuentro, entre los que se encontraban nuevos socios que acudían por vez primera.

***Somos una asociación privilegiada cuyos socios estamos bastante bien informados sobre la enfermedad que nos afecta***

Además, hemos contado con una alta participación de los asistentes tanto en las ponencias médicas como en la asamblea.

Esto significa que somos una asociación cada día más consolidada, que crecemos en número, y que anhelamos estar médicamente bien informados.

**4.-Desde la última reunión nacional hasta ésta, ¿qué ha cambiado en la vida de los enfermos de Gaucher?**

Durante este último año no hemos observado grandes cambios. La mayoría de los pacientes seguimos con el Tratamiento Enzimático Sustitutivo (TES), tratamiento de elección para el tipo I, al que pertenecemos la mayoría de pacientes en nuestra asociación.

**5.-En la VIII Reunión se han abordado nuevos tratamientos... en su opinión, ¿qué nuevos tratamientos están siendo más efectivos contra la enfermedad de Gaucher?**

Somos conscientes de la existencia de estudios y tratamientos en desarrollo por diversas industrias farmacéuticas, sobre los que considero debemos mantener una aptitud de reserva y máxima cautela hasta que no se demuestre con eficacia, garantía y seguridad su resultado.

Actualmente, el tratamiento que ha demostrado ser más eficaz y seguro para los pacientes sintomáticos de la enfermedad de Gaucher tipo I es el Tratamiento Enzimático Sustitutivo.

Respecto al tratamiento oral con miglustat (reducción del sustrato), también en el mercado, las autoridades sanitarias recomiendan una farmacovigilancia estrecha en aquellos pacientes a quienes se les suministra, así como una evaluación neurológica completa basal y periódica. Señalar que la EMEA (Grupo Consultivo de Trabajo en la EG) ha comunicado diferentes efectos adversos en el tratamiento de miglustat, y que son conocidos por todos.

**6.-A una persona que no sabe nada sobre la enfermedad de Gaucher, ¿cómo le explica en qué consiste esta enfermedad?**

Por un lado, la práctica totalidad de enfermos que contacta con la asociación ha sido previamente diagnosticada por un profesional médico, léase hematólogo, internista... lo que significa que ya conoce y ha sido informado sobre los aspectos clínicos de la enfermedad de Gaucher.

Si se trata de explicar la enfermedad a alguien que no sabe nada, la misma vendría referida a aspectos generales de la enfermedad, tipos, sus síntomas y manifestaciones, diagnóstico, tratamientos, etc...

En ambos casos, se les daría detallado informe sobre nuestra Asociación, funcionamiento, fines, actividades; información sobre nuestra página web, traslado de las Revistas de Encuentros anteriores, ponencias médicas recibidas, etc...

**7.-En su experiencia, ¿se ha encontrado con muchas personas que, sin padecerla, supieran de esta patología? ¿Cómo puede extenderse su conocimiento entre la población general?**

Al tratarse de una «enfermedad rara» pasa inadvertida, y por ende es desconocida para la mayor parte de la población que no la tenga diagnosticada. Incluso me permito apuntar que para varios profesionales sanitarios, al menos hasta ahora, sigue siendo una enfermedad desconocida.

Nuestra labor de asociación viene encaminada a promocionar y difundir los conocimientos referentes a la enfermedad de Gaucher, utilizando para ello los medios de comunicación a nuestro alcance como radio, prensa, internet..., sin olvidar el contacto personal con nuestro entorno más próximo para desarrollar esta labor de divulgación.

**8.-Y entre los propios asociados, ¿existe también desconocimiento sobre las características y sintomatologías de la enfermedad?**

En líneas generales, no. Somos una asociación *privilegiada* cuyos socios estamos bastante bien informados sobre la enfermedad que nos afecta. Las ponencias médicas que recibimos en los



encuentros anuales, versando sobre los distintos temas que más nos interesan, nos proporcionan una información valiosa, al tiempo que nos sirve para aclarar, la mayor de las veces, cuantas dudas se nos plantean. Información que debemos utilizar como mecanismo legitimador para reivindicar mejoras y hacer frente a situaciones de conflicto entre el sanitario y el propio paciente.

### 9.-¿Cuáles son las dudas más frecuentes que plantean los enfermos de Gaucher?

Fundamentalmente versan sobre si el tratamiento que nos dispensan y su seguimiento por el médico es el correcto, esto es, si estamos recibiendo correctamente la dosis adecuada, si nos realizan todas las preceptivas pruebas periódicas, en definitiva, si nos están aplicando debidamente el protocolo.

Por otra parte, los padres con hijos pequeños manifiestan su incertidumbre sobre el futuro de sus hijos.

### 10.-¿Cree que la VIII Reunión Nacional ha servido para responder a algunas de estas dudas?

Para responder algunas y para suscitar otras.

La afirmación de la doctora Giraldo de que un 30% de los enfermos tipo I pueden desarrollar manifestaciones neurológicas ha provocado alarma entre los pacientes, y máxime cuando nunca hasta ahora se había hablado de efectos neurológicos en el tipo I.

Este tipo de manifestaciones considero que han de estar avaladas científicamente, han de hacerse con la máxima prudencia y rigor, a fin de no crear alarma, miedos e inquietudes tal vez injustificadas.

### 11.-¿Para qué sirvieron los talleres que también tuvieron lugar en la Reunión?

A pesar de que se vieran reducidos en su horario programado, como consecuencia de alargarse el tiempo de la última ponencia médica matinal, se desarrollaron con intensidad, especialmente el de padres, donde el asunto central fue el tema de los supuestos efectos neurológicos en el tipo I, expuesto por la Dra. Giraldo.

Como conclusiones finales de los mismos, resultó el manifiesto unánime de exigir información rigurosa, que nos transmitan lo que saben, avalado científicamente, no lo que no se sabe, y si

nos tienen que transmitir preocupación, que sea sobre hechos objetivos.

Talleres que es nuestra intención cargarlos de mayor contenido en la celebración de próximos encuentros.

### 12.-Cómo valora la implicación de la FEE-TEG en la investigación sobre Gaucher? ¿Y la implicación de las administraciones sanitarias españolas?

Respecto a la FEETEG, no olvidemos que se trata de una fundación para el estudio y la terapéutica de la enfermedad de Gaucher, donde los pacientes debemos constituir el elemento base y fundamento primario de esta Fundación. Han sido el centro de referencia oficioso de esta enfermedad, donde la mayoría de los médicos que nos tratan han acudido o acuden para recabar información, realización de controles periódicos, medición de niveles de quitotriosidasa, etc...

De ahí nuestro asombro y perplejidad cuando oímos de un miembro de esta Fundación esta

declaración referida a los posibles efectos neurológicos en un alto porcentaje del tipo I, cuando este tipo siempre se había considerado como no neuropático hasta ahora.

En cuanto a las administraciones sanitarias españolas, deberían implicarse más en conocer las «enfermedades raras», cada vez más frecuentes entre la población beneficiaria del sistema público de salud que rige en nuestro país.

***Como conclusiones finales de los talleres resultó el manifiesto unánime de exigir información rigurosa avalada científicamente, y si nos tienen que transmitir preocupación, que sea sobre hechos objetivos***

En cuanto a las administraciones sanitarias españolas, deberían implicarse más en conocer las «enfermedades raras», cada vez más frecuentes entre la población beneficiaria del sistema público de salud que rige en nuestro país.

### 13.-¿Cuáles son sus proyectos de futuro más inminentes como presidente de AEEFEG?

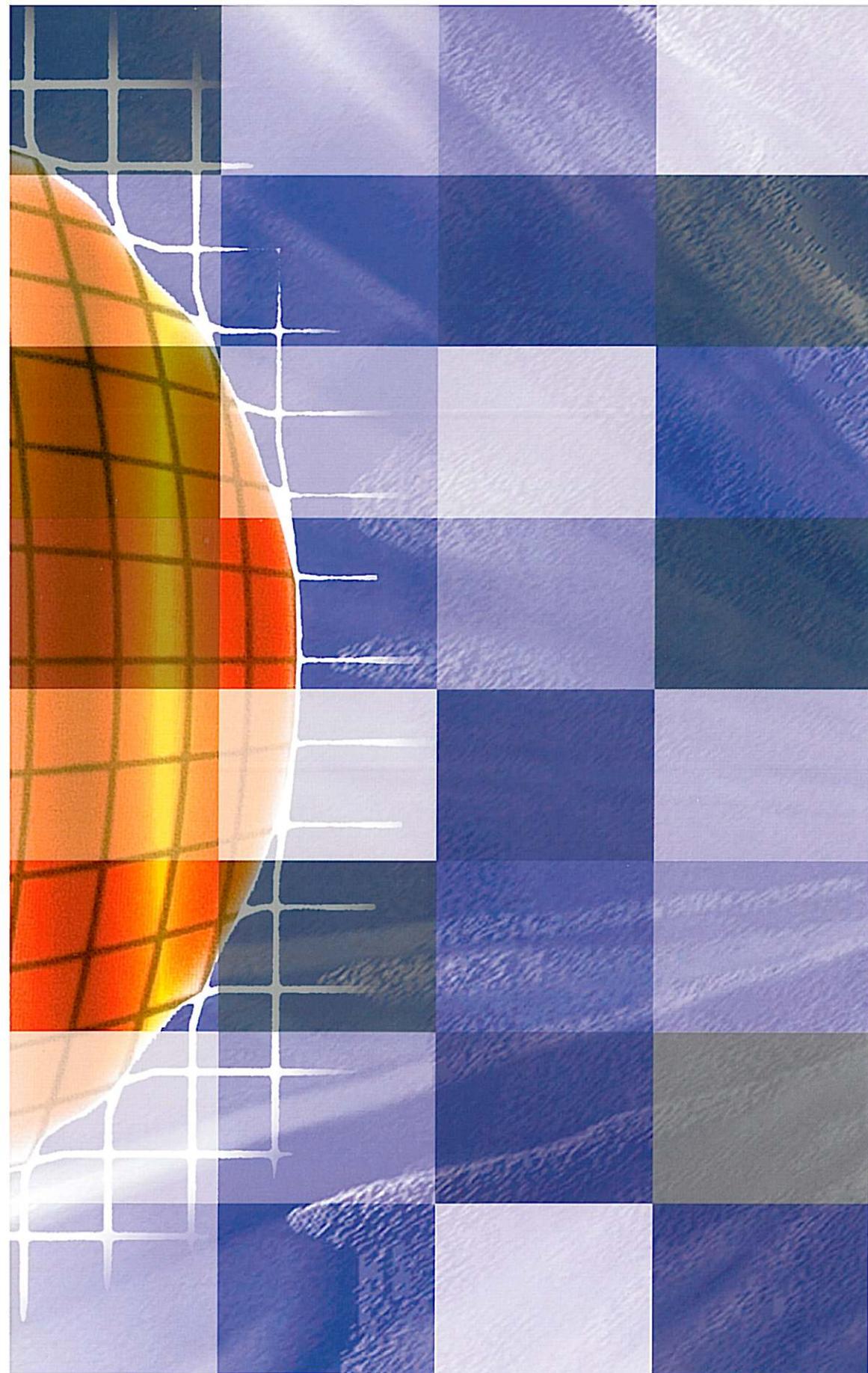
Trabajar en pro de los intereses de los asociados, tales como defender nuestro derecho a ser beneficiarios de un tratamiento eficaz y sin contraindicaciones.

No permitir manipulaciones ni injerencias de nadie, somos una asociación de enfermos independiente, creada sin ánimo de lucro, que persigue la mejora de los pacientes.

Mantener relaciones de cordialidad con todas las instituciones, públicas y privadas directamente relacionadas con nuestra enfermedad, brindando nuestro apoyo y colaboración siempre que no resultemos instrumentalmente utilizados en guerras cruzadas, a las que en modo alguno venimos obligados ni a participar ni a soportar.

No obstante, el superar el día a día, es ya un reto importante.





Colabora

genzyme