

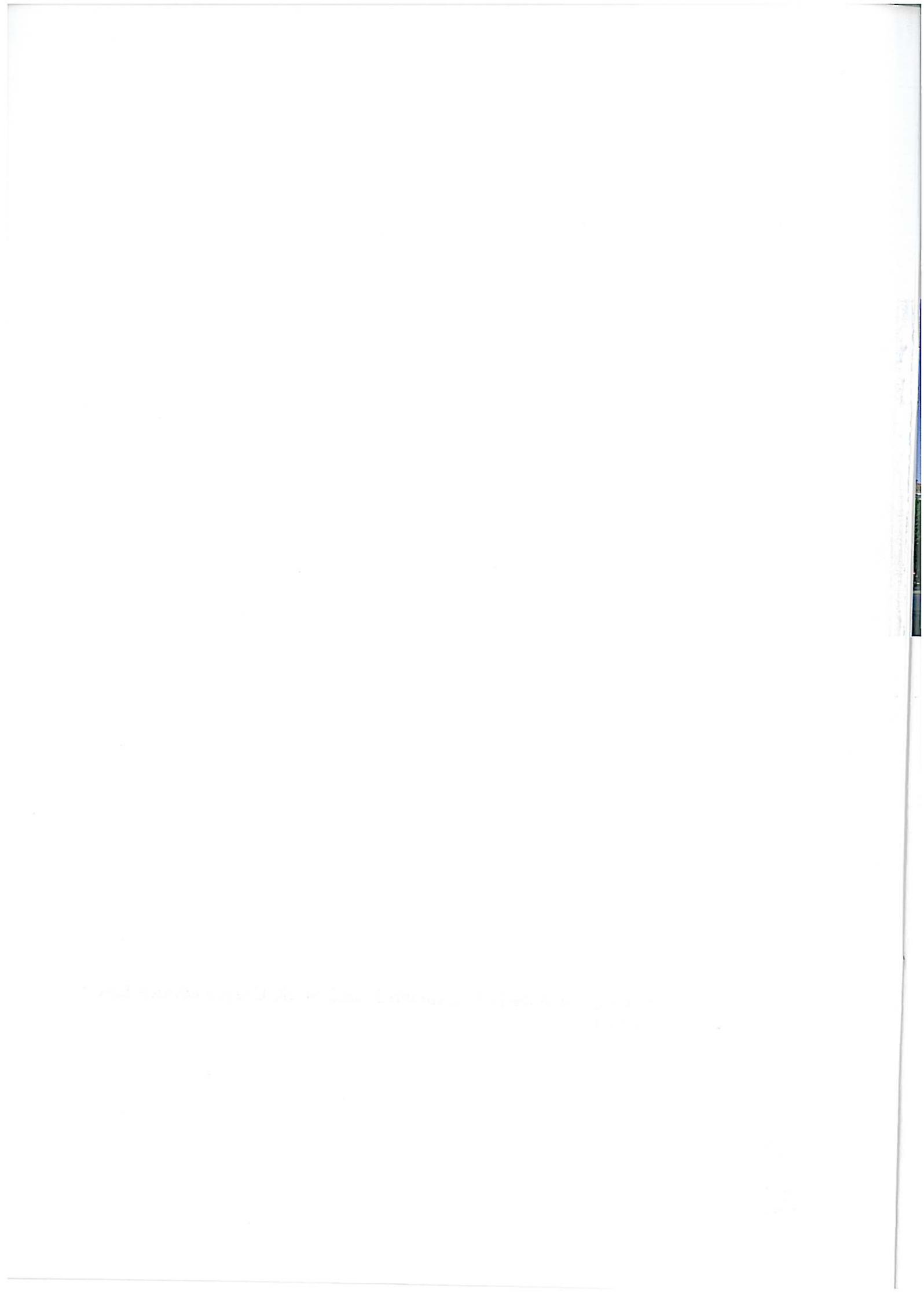


ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMOS Y FAMILIARES DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

AEEFEG



Madrid, 19-21 de octubre de 2007





ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE ENFERMOS Y FAMILIARES
DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

AEEFEG



Sumario

- 3** • Saluda
- 6** • Afectación neurológica de la Enfermedad de Gaucher
Eugen Mengel
- 8** • Traumatología ortopédica en Enfermedad de Gaucher
José Ramón Fernández Mariño
- 13** • Cuidado de venas y administración de la Terapia Enzimática Sustitutiva
Rosa Pedrero
- 19** • Presentación de la Fundación Española de Enfermedades Lisomales
Jesús Villarrubia

SALUDA



José Antonio Maza Martín

Estimados Asociados/as:

Durante los días 26 al 28 de octubre pasado, hemos celebrado nuestro IX Encuentro Nacional; hemos recibido unas ponencias médicas de contenido importante e interesante, que nos han servido para actualizar nuestros conocimientos sobre la Enfermedad de Gaucher, así como para recordar y tomar conciencia de sus posibles efectos —presentes y futuros— en nuestro ordinario vivir.

Encuentros que, además, nos posibilitan un contacto más estrecho y directo entre todos nosotros, Asociados y familiares, donde la puesta en común del caso particular, las inquietudes personales, el problema individual, no atañe y enriquece a todos.

Foro que sin embargo, percibo, resulta infrutilizado, pues apenas se apuntan iniciativas, nos “enredamos” en ciertas cuestiones baladíes, y algunos de nuestros talleres no funcionan con la intensidad que deberían.

Desde aquí y ahora, asumo la responsabilidad que me corresponde, y pido un cambio de aptitud de todos para el futuro.

Intento transmitir, y esa es mi pretensión, que como Asociación, debemos crecer y hacernos fuertes, para poder afrontar y cuestionar decisiones médicas, políticas, públicas y privadas. La estructura de la Asociación está formalmente consolidada, pero necesitamos UNIDAD. Si la dispersión geográfica ya nos limita y perjudica, seamos inteligentes y permanezcamos unidos, pues bien sabido es que “la unidad hace la fuerza y por eso, nunca consintamos que el ‘divide y vencerás’ cale entre nosotros”; porque somos referente a seguir de otras asociaciones de enfermos, y por nuestro puro y propio interés.

Es una simple reflexión personal. Toda identidad con la realidad es mera coincidencia.

Un saludo para todos.

El Presidente de la Asociación
José Antonio Maza Martín

NIÑOS



Preparados para la visita al Zoo.

Los pequeños de nuestra gran familia, el sábado día 27 de octubre se fueron al Zoo de Madrid.

Estrenaban camisetas y gorras con el logotipo de la Asociación, y ello les hacía importantes, mejor identificables y se sentían un grupo unido y homogéneo. El resultado de la visita, nadie mejor que ellos para reflejar la experiencia.

“El Zoo de Madrid está muy bien organizado. Lo que más me gustó fue el espectáculo de delfines pero lo que más gracia me hizo fueron los monos con el culo rosa”.



Tarjeta de Navidad 2007.

“Es el Zoo lo que más me ha gustado, sobre todo, las focas y también los delfines, lo que menos, los monos”.

“Una vez al año me reúno con todos mis amigos de España”.

El domingo, mientras la Asamblea, participaron en el I Concurso de Tarjetas de Navidad. Cartulina y pinturas en mano, alrededor de una gran mesa y con la siempre atenta colaboración de Cristina y sus ayudantes, con enorme ilusión elaboraron unas bonitas y originales tarjetas. Al final de la Asamblea, todos los participantes, en justa compensación a su esfuerzo y como gratitud a su entrega, recibieron un simbólico pero entrañable premio.

Ahora, sólo falta hacer una composición de sus trabajos y realizar la tarjeta de Navidad con la que felicitarnos todos las Pascuas.

La idea nos agrada y gusta tanto, que dejamos institucionalizada la forma de felicitarnos en lo sucesivo la Navidad.

Gracias peques y recordar que sois nuestro futuro.



Participantes en el concurso de tarjetas

IX ASAMBLEA

El domingo día 28 se celebró la IX Asamblea de la Asociación de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher. Como novedad inicial, estrenábamos un nuevo sistema electrónico de votación, al que sólo hizo uso el asociado.

Se acordó la aprobación del acta de la sesión anterior y la cuenta del ejercicio económico del ejercicio anterior. Igualmente, acordamos que nuestro próximo y X Encuentro se celebre en Madrid durante los días 24 al 26 de octubre de 2008 con los siguientes temas a tratar:



- a) Ponencia Administrativa-Jurídico Asistencial.
- b) Últimos avances en la Enfermedad de Gaucher; situación actual.

Se informó de las diferentes actividades realizadas por los distintos miembros de la Junta Directiva, finalizando con el turno de ruegos y preguntas en el que participan distintos miembros de la Asamblea.



AFECTACIÓN NEUROLÓGICA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

EUGEN MENGEL

Clínica Pediátrica de la Universidad de Mainz (Alemania)

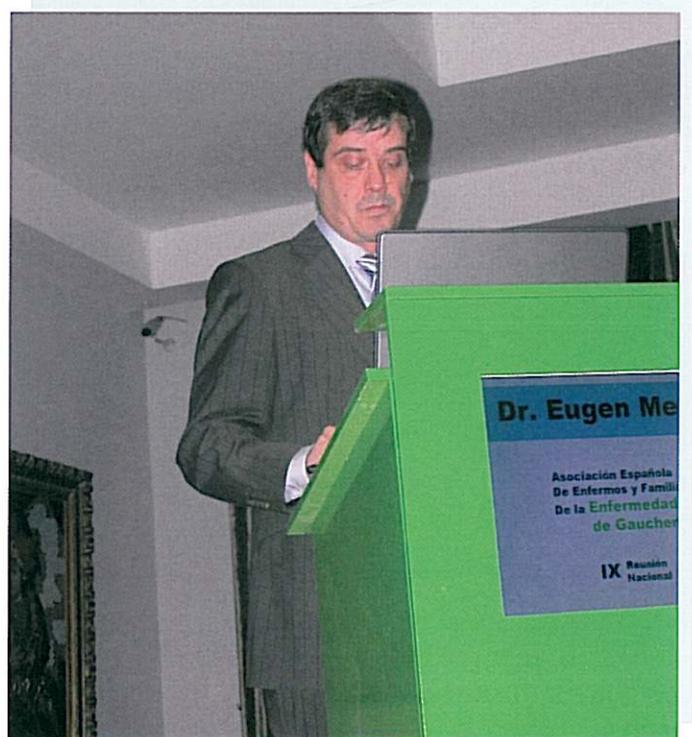
Dependiendo de la presencia, o ausencia de afectación neurológica y su gravedad, la Enfermedad de Gaucher se clasifica en la actualidad en tres tipos:

- El tipo 1, no neuropático, compatible con una supervivencia prolongada, es el más frecuente y, en él, no existen trastornos del sistema nervioso. Presenta afectación visceral y es muy heterogénea en su presentación y evolución.
- En el tipo 2, la afectación neurológica es muy grave y precoz y en los niños desencadena la muerte antes de los dos años de vida. Es progresiva y neurodegenerativa.
- El tipo 3, intermedio entre ambos, conjunta la afectación visceral, con trastornos neurológicos precoces, pero menos graves.

La afectación neurológica primaria, que comienza en el cerebro, es típica del tipo 2. La afectación secundaria, originada en factores externos, es característica del tipo 3. En la terciaria (Enfermedad de Gaucher tipo 1) no existe afectación neurológica directa por la enfermedad, pero en ocasiones puede existir afectación secundaria del sistema nervioso como consecuencia de complicaciones, como la compresión espinal debida a fracturas espinales.

En las enfermedades lisosomales sistémicas se puede prevenir el daño si se actúa a tiempo, antes de que sea irreversible y se produzca una minusvalía. El pronóstico depende de la velocidad de la progresión degenerativa y de lo que se tarde en dar el tratamiento.

La ventana terapéutica es breve. En el futuro quizá dispongamos de una terapia sustitutoria inyectada directamente al Sistema Nervioso Central o de una terapia genética para las afectaciones neurológicas de los tipos 2 y 3.



Dr. Eugen Mengel

AFECTACIONES NEUROLÓGICAS

¿Existe relación entre el parkinsonismo y la Enfermedad de Gaucher. Veamos un poco de historia de la patología?

La Enfermedad de Gaucher fue descrita por primera vez en 1882. Oberling fue el primero en describir los síntomas neurológicos. Describió el tipo 2 y tipo 3 en función de los signos neurológicos. Aghion en 1935 identificó la sustancia que se depositaba, el glucocerobrósido, que es un componente de las membranas celulares de los glóbulos rojos y blancos.

Los Institutos Nacionales de la Salud de Estados Unidos utilizaron técnicas de fluores-

cencia para detectar que había cambios similares en Gaucher y en el Parkinson. Hubo otro estudio adicional para ver si en pacientes con Parkinson había signos de Gaucher.

La **Enfermedad de Gaucher** es una patología lisosomal por depósito recesiva autosómica que pertenece a las enfermedades monogénicas, provocadas por un solo gen. El organismo genera una sustancia (la glucilceramida) que si no se elimina se acumula en el hígado, en el bazo, en la médula, en el cerebro a nivel de los macrófagos.

El **Parkinson** en cambio, es una enfermedad originada por la acción de muchos genes, es una enfermedad extrapiramidal, que controla a través de las vías nerviosas la actividad postural estática. Afecta al rostro, los pacientes no se expresan bien, no pueden realizar gestos, no coordinan bien los movimientos, tienen que empezar a andar con pasos pequeños. Falta un ajuste fino en el movimiento. Las células que se pierden están en la sustancia negra, una parte pequeña situada en el centro del cerebro.

La relación de la Enfermedad de Parkinson con la Enfermedad de Gaucher no reside en un problema metabólico. En la Enfermedad de Gaucher tipo 2 y tipo 3, también existen trastornos motores y oculares. Ambas afectan a los órganos, a los huesos. Pueden provocar depresión.

En base a múltiples estudios internacionales se han detectado familias que tienen mayor presencia de Parkinson y de Gaucher. Sin embargo, se observó que, las mutaciones de Gaucher, por sí solas, no producen Parkinson. Quizá exista un factor que hace que haya familias más vulnerables.

En 2004 se publicó un estudio en *New England Journal of Medicine* por el equipo de Judith Aharon-Peretz, de la Unidad de Neurología Cognitiva del Instituto Tecnológico

Technion-Israel, en Haifa. Observaron en 99 pacientes de Parkinson Judíos Ahkskenazis, una asociación clínica entre la Enfermedad de Gaucher tipo 1, causada por una deficiencia de glucocerebrosidasa debida a las mutaciones en el gen de la GBA, y el parkinsonismo. Por eso, analizaron si las mutaciones del gen GBA son importantes en la enfermedad de Parkinson. El 31% de los pacientes con Parkinson eran portadores de mutaciones de GBA, el triple que el resto de la población.

En la Enfermedad de Parkinson hay muchos genes y factores que desencadenan la enfermedad. Las mutaciones genéticas de Gaucher serían un factor más. No tenemos suficientes datos para poner cifras sobre el riesgo de un paciente de Gaucher de sufrir Parkinson. Especulamos que existe una correlación que reside en la alteración de la actividad enzimática. Los pacientes con Gaucher presentan proteínas mal configuradas que originan un mayor riesgo de parkinsonismo.

Las cifras de un estudio francés publicado recientemente con 150 pacientes con Gaucher tipo 1 mostraron que 6 de ellos tenían Parkinson. En la Universidad de Mainz se estudiaron 600 familiares de enfermos de Gaucher y 8 de ellos también tenían Parkinson.

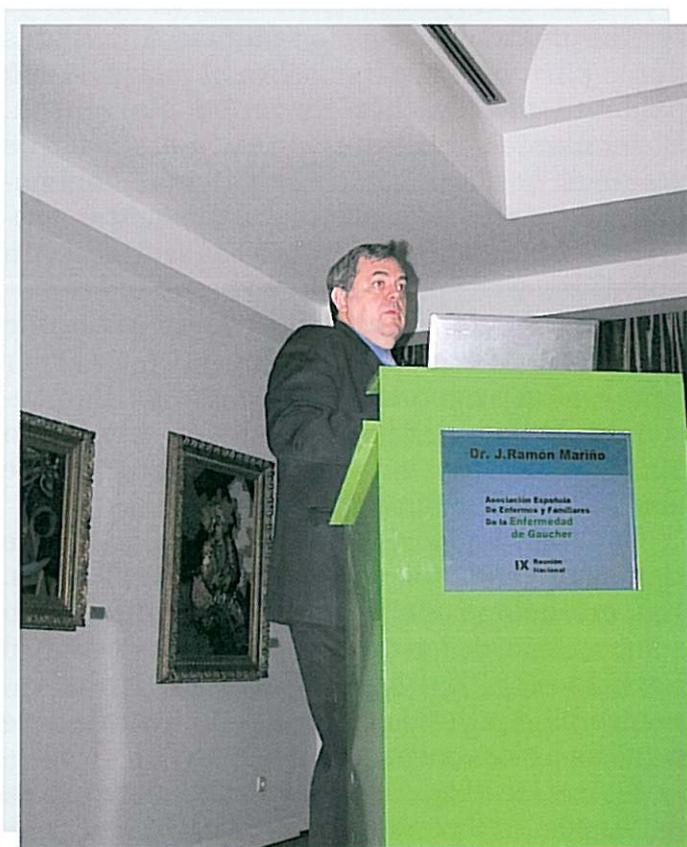
Con todos estos datos podemos deducir que tienen que haber otras mutaciones implicadas. Las mutaciones de la glucocerebrosidasa son sólo uno más de los factores relacionados con el Parkinson. El riesgo, no obstante, es relativamente bajo para los enfermos de Gaucher, no hay que preocuparse.

En cuanto al tratamiento de ambas enfermedades, son independientes, no tienen nada que ver el uno con el otro. Tampoco se pueden considerar terapias especiales para los pacientes con ambas enfermedades. Cada una de las dos patologías debe ser tratada por separado. ■

TRAUMATOLOGÍA ORTOPÉDICA EN ENFERMEDAD DE GAUCHER

JOSÉ RAMÓN FERNÁNDEZ MARIÑO

*Servicio de Cirugía Ortopédica Traumatológica.
Hospital Gregorio Marañón. Madrid*



Dr. José Ramón Fernández Mariño

La denominación de la enfermedad de Gaucher se debe a la tesis de Philippe Charles Ernest Gaucher en París en 1882, que habla del epiteloma primitivo del bazo. Lo que percibe en su enfermo es una esplenomegalia, un aumento importante del bazo. Hubo una serie de hitos históricos que nos permiten saber que esto es bastante más complicado de lo que en principio se creía, desde la tesis de Gaucher, pasando por el des-

cubrimiento de los lisosomas, que son como organoides celulares donde están las enzimas, y donde puede falta la enzima que sería necesaria; hasta llegar al descubrimiento de enzimas de tratamiento sustitutivo para todo esto.

La Enfermedad de Gaucher es la más frecuente de las enfermedades hereditarias lisosomales. ¿A qué se debe? Al déficit de una enzima lisosomal, la β -glucocerebrosidasa. De ello se va a derivar una presencia anormal de glucosil ceramida en el hígado, en el bazo y en la médula ósea. Además, hay otras alteraciones: cambios en la apoptosis, en la situación de los macrófagos, que van a estar provocando alteraciones visibles, entre ellas el hueso.

Desde el punto de vista epidemiológico es difícil de evaluar. Los casos más referidos hablan de 1 caso por cada 40.000 ó 60.000 nacidos vivos, aunque en los Judíos Askenazis, donde hay mayor consanguineidad, es mayor. He consultado el registro mundial del año 2000 y había registrados 1.968 pacientes.

Si estudiamos la patogenia la podemos resumir diciendo que las células tienen una membrana que las rodea del medio exterior. Durante el proceso de recambio celular la membrana de cualquier célula, pero sobre todo la membrana de los hematíes y de leucocitos da lugar a glucosil ceramida. La β -glucocerebrosidasa desdoblaría la glucosil ceramida pero como no ocurre así la glucosil ceramida se acumula. Los macrófagos que son las células encargadas de la limpieza, de la eliminación de estos restos, ante la imposibilidad de degradar este componente celular, los lisosomas de estos macrófagos se cargan de glucosilceramida, lo que va a

dar lugar a un proceso inflamatorio, hay un aumento de citoquinas y el macrófago se convierte en célula de Gaucher. Esto puede provocar una afectación visceral, neurológica, y nos encontramos que también ocurre en el interior de la médula ósea, en las estructuras de médula ósea y retículo-cartilagenoso. Así pues, hablamos de una afectación medular pero con la alteración de la apoptosis falta aumentando esta afectación medular.

La afectación ósea, sobre todo en el tipo 1, es reveladora de la enfermedad y principal causa de morbilidad y también de invalidez. Se va a presentar en un 80% de los casos, incluso más, de los tipos 1 y 3. Los dolores óseos pueden aparecer en un 70% de los casos, las osteonecrosis manifiestas se pueden presentar en un 57% de los casos y los infartos óseos en un 40%. Cuando hablamos de infarto óseo nos referimos a una zona del hueso que puede quedarse sin vascularización, por lo que se produce una muerte celular. Hablamos de osteonecrosis cuando el infarto óseo se produce en una extremidad ósea determinada, como la osteonecrosis de la cabeza humeral. La diferencia entre un dolor óseo y una crisis ósea (33%) es que la crisis ósea suele estar relacionada con una osteonecrosis. Es un cuadro clínico con un dolor intensísimo y unas manifestaciones locales muy características.

La sustitución articular no es un síntoma sino una consecuencia a la que nos aboca una osteonecrosis.

INFILTRACIÓN MEDULAR

Hemos dicho que lo que se producía era una transformación de los macrófagos en células de Gaucher que se acumulan a nivel de médula ósea. Y esto lo que está haciendo en los huesos largos es ensanchar la cavidad medular. Pero también, por todos los procesos inflamatorios que se están produciendo nos encontramos con procesos isquémicos que pueden ser responsables de dolores raquídeos y articulares. En la radiología vamos a ver imágenes líticas y otras de mayor densidad ósea aunque con frecuencia encontramos imágenes muy heterogéneas, no

sigue un patrón, con el predominio de una u otra afectación pero puede aparecer entremezclada.

En resonancia magnética se aprecia la diferencia entre un hueso normal, otro con infiltración medular leve, otra moderada y otra mucho más grave.

¿A qué se deben las deformidades óseas? El hueso es un tejido vivo, que está en constante remodelación: se está creando y destruyendo hueso. Nos encontramos con una importante alteración de las células osteoprogenitoras y también en las células que se encargan de destruir hueso, los osteoclastos, se va a producir una reacción ósea. Se puede producir una deformación en la parte distal del fémur, parecido a un matraz, como un decantador, que es una afectación bilateral y simétrica. No es exclusivo de la Enfermedad de Gaucher, podemos encontrar también en la enfermedad de Pyle, de Niemann-Pick.

Y pueden surgir otro tipo de alteraciones, como la afectación de las vértebras. Y existe una alteración típica, que son las vértebras en H.

La cavidad medular está siendo “carcomida” por las células de Gaucher.

Hay una disminución en el número y en la actividad de las células osteoprogenitoras, encargadas de formar hueso.

Ante esto nos encontramos con una disminución en la densidad ósea de los huesos largos, como el fémur, y en el hueso **trabecular**, típico de la pelvis o de la cabeza femoral. Las fracturas vertebrales se van a dar con cierta frecuencia, de un 11 a un 58% en los adultos. En los niños es importante, porque se ha visto que en algún caso se ha producido una posible afectación medular, con lo que nos podemos encontrar con situaciones de paraplejía. En los huesos largos tenemos una erosión endostal, con una especie de *bocado* en la parte más interna del hueso, tanto en el fémur como en la tibia.

En **osteonecrosis** hablamos de una muerte ósea por ejemplo de la cabeza femoral. Es la lesión ósea clásica, que puede aparecer hasta en el 50% de los casos. Puede aparecer de forma múltiple, en las cabezas femorales, en las humerales; en los cóndilos femorales, la

parte del fémur que está en relación con la articulación de la rodilla; o en los platillos tibiales, que es la parte de la tibia que está en contacto con la articulación.

En otras ocasiones nos encontramos con otras alteraciones, como esclerosis intramedular, lesiones en la pelvis, o entre los ilíacos y el hueso sacro.

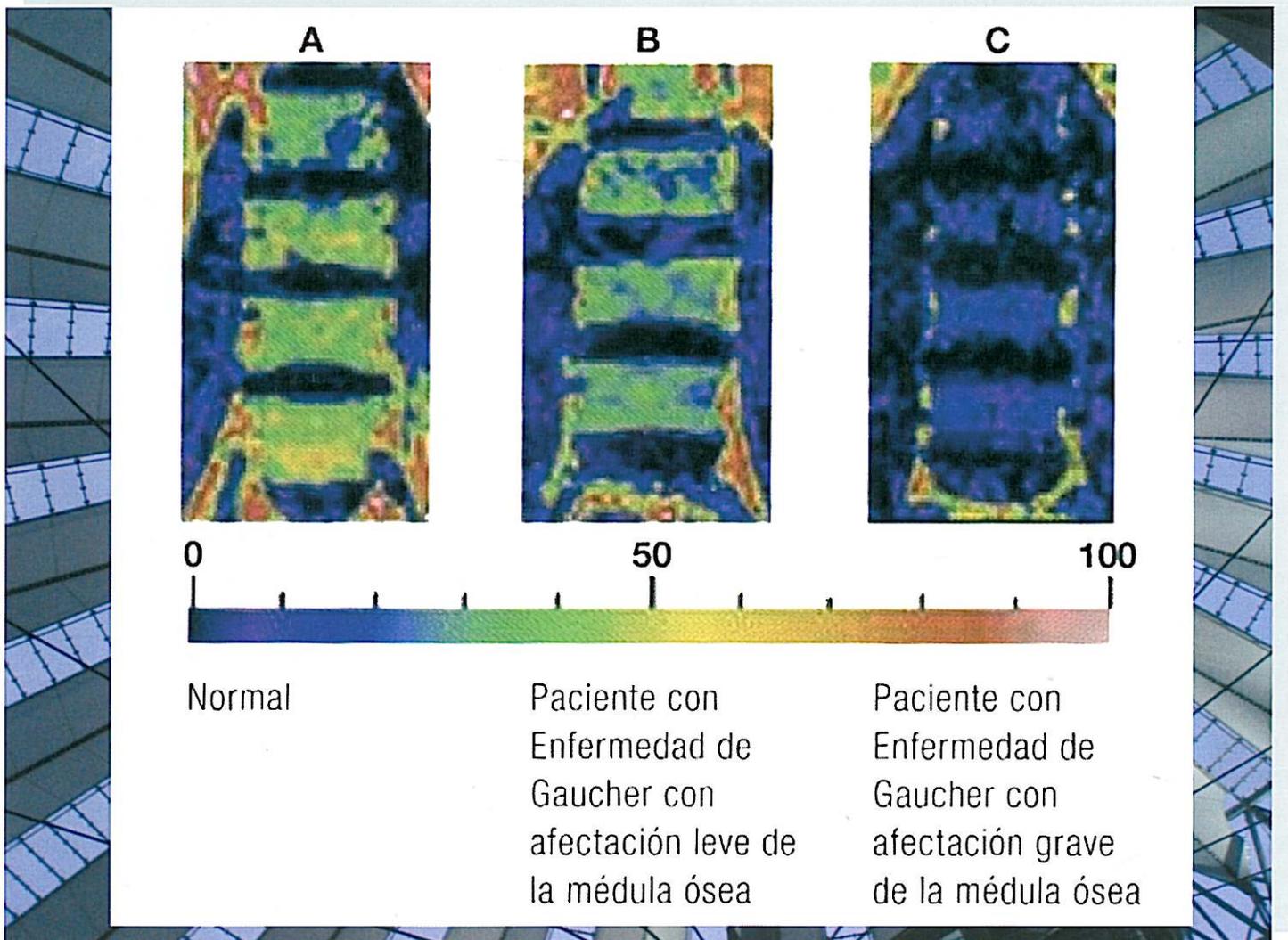
Es importante considerar que la esplenectomía es un factor de riesgo para la aparición de determinadas localizaciones de la necrosis femoral. La esplenectomía es una actuación terapéutica a la que el médico se ve abocado en ocasiones a su realización pero aumenta la incidencia de la osteonecrosis femoral y tibial desde el 58 al 93%.

El sexo masculino está asociado a un incremento de la osteonecrosis en la cabeza humeral y en el fémur.

El **infarto óseo** tiene una grave sintomatología dolorosa, asociada a la “crisis ósea”, típica en la pelvis o huesos largos, Hay un dolor muy intenso, signos inflamatorios locales clásicos (tumefacción, enrojecimiento, dolor localizado) y de forma generalizada una crisis febril, una fiebre elevada que puede durar de días a semanas.

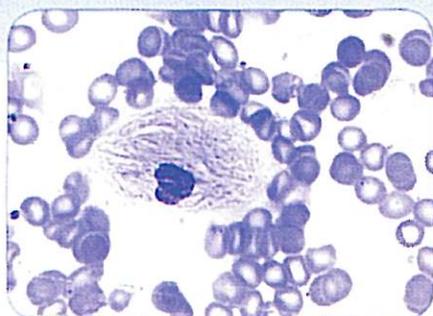
Las **infecciones osteoarticulares** no son tan frecuentes pero sí importantes. La Enfermedad de Gaucher aumenta la incidencia de osteomielitis. Es difícil de distinguir de las crisis óseas debido a un infarto óseo porque los síntomas son parecidos: fiebre alta, dolor, signos inflamatorios de enrojecimiento y tumefacción.

Hay otras afectaciones raras pero que pueden producirse son la poliartritis migratoria, que pasa de unas a otras articulaciones; la

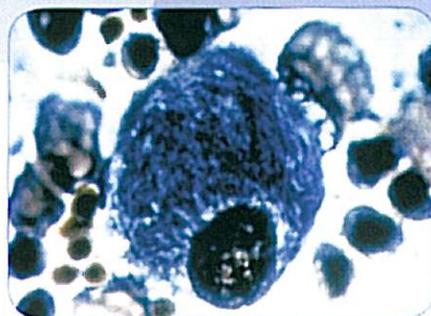




Varias apariencias microscópicas de las células de Gaucher

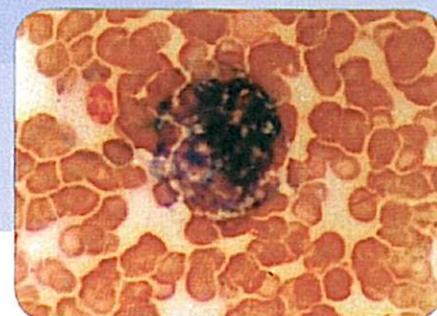


Tinción Papanheimer



Tinción de PAS

(periodic acid Schiff)



Tinción de Perl



afectación de las articulaciones sacro-ilíacas, la afectación de la sínfisis del pubis, y la afectación de los discos intravertebrales en forma de una discopatía destructiva.

DIAGNÓSTICO

Con la **radiología convencional** puede ser más que suficiente el diagnóstico. Pero hay que hacer un diagnóstico diferencial con la drepanocitosis (se trata de una enfermedad hereditaria que está en relación con la presencia de una alteración genética transmisible, con una hemoglobina normal, que también da lugar a una serie de alteraciones óseas similares). También se puede hacer una **gammagrafía** con Tc^{99} . Nos va a dar una localización, que puede estar en relación con los infartos óseos o las osteonecrosis. Según la

fase puede darnos una imagen de hiper o hipocaptación. Tenemos, además, la **Tomografía Axial Computerizada**, que nos permite ver si hay afectación articular o partes blandas, lo que es importante en infección. Y también la **Resonancia Nuclear Magnética**, que nos permite el diagnóstico más precoz de todos en infartos óseos y osteonecrosis.

Con el mielograma y la biopsia medular nos vamos a encontrar con una disminución de glóbulos rojos. Una anemia leve y hemoglobina baja son parámetros frecuentemente observados en los pacientes con Enfermedad de Gaucher sintomática. Un frotis de sangre puede evidenciar eritrocitos normales o cierto grado de glóbulos rojos microcíticos e hipocrómicos. Si se estudia en más detalle, pueden encontrarse algunas alteraciones relacionadas con el déficit de hierro (por ejemplo, elevación de la ferritina sérica).

Otra de las alteraciones frecuentemente observadas es un recuento bajo de plaquetas, aunque este recuento también puede ser normal, incluso en pacientes con síntomas de sangrado. Esto podría explicarse por el hecho de que la mayoría (si no todos) de los pacientes con Enfermedad de Gaucher también presentan alteraciones en la función de las plaquetas.

El recuento de leucocitos puede estar bajo (debido a la infiltración de la médula ósea), pero tampoco es raro que los niveles sean normales: además, un episodio infeccioso (a los cuales los pacientes con Enfermedad de Gaucher pueden estar más predispuestos) puede elevar el recuento. La diferenciación suele ser poco llamativa.

La velocidad de sedimentación globular puede estar aumentada. El análisis bioquímico puede reflejar ciertas alteraciones de la función hepática, como por ejemplo aumento de las transaminasas plasmáticas y de la actividad gamma-glutamil transferasa. La mayoría de los pacientes con Enfermedad de Gaucher también presentan otros cambios como elevación en sangre de la urea y de la fosfatasa ácida.

También se cultivan los glóbulos blancos para cuantificar el déficit de β -glucocerebrosi-

dasa. Se realizan pruebas genéticas en busca de mutaciones obteniendo médula ósea o sangre.

El tratamiento puede ser sólo sintomático o bien curativo. El tratamiento sintomático se aplica en caso de dolor, en especial óseo. Se administran analgésicos de primer (paracetamol) y segundo escalón (tramadol) e incluso mórnicos para crisis dolorosa. Puede ser útil la inmovilización en procesos inflamatorios.

La esplenectomía se utiliza en fracasos terapéuticos. Es útil para corregir la trombocitopenia y la anemia. Sin embargo, hay que recordar que aumenta la incidencia de infartos óseos.

En el tratamiento de las afectaciones del aparato locomotor se contemplan artroplastias (prótesis), en caso de necrosis óseas. Para la prevención de la infección postoperatoria, por gérmenes atípicos se recomienda antibioterapia hasta 7 días postoperatorios, que también se debe administrar en el tratamiento de las infecciones óseas. Para la rarefacción ósea y la osteopenia, si son severas, se recomiendan bifosfonatos. El pamidronato por vía intravenosa parece útil.

En niños se recomienda una radiografía cada año y una revisión cada 6 meses. ■

CUIDADO DE VENAS Y ADMINISTRACIÓN DE LA TERAPIA ENZIMÁTICA SUSTITUTIVA

ROSA PEDRERO

Enfermería del Hospital Universitario de Salamanca

UTILIZACIÓN DEL ACCESO VENOSO

- En 1628 William Harvey descubre la circulación de la sangre.
- En 1656 Christopher Wren inyecta opio en un perro con una pluma de ave.
- En 1612 J.D. Mayor llevó a cabo con éxito la primera inyección en un hombre.
- En 1665 se transfunde sangre de un animal a otro.
- En 1667 se transfunde sangre de un cordero a un niño.
- En 1900 Kar Landister demostró los diferentes tipos de sangre.
- En 1923 se administra por primera vez una sustancia por vía parenteral.
- En 1945 se canaliza la primera vía central.

La terapia intravenosa consiste en la administración de fluidos y sustancias necesarias con fines terapéuticos y diagnósticos. Se utiliza cuando la administración del tratamiento no puede hacerse por vía oral o gástrica, cuando la administración del tratamiento es necesario que sea más efectiva e inmediata o cuando se hacen pruebas diagnósticas y es preciso utilizar contrastes de rápida disolución hemática.

El equipo necesario de la administración intravenosa comprende:

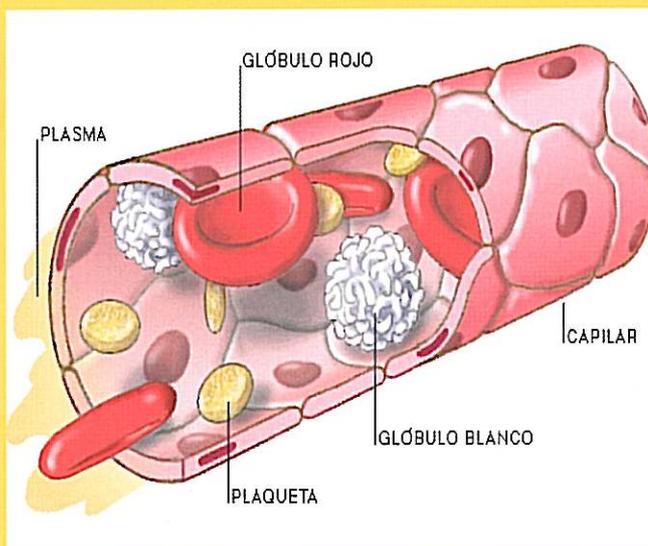


Dra. Rosa Pedrero

- Compresor de goma.
- Gasas, povidona yodada y alcohol isopropílico.
- Tallas estériles.
- Jeringa 10 ml.
- Mascarilla.
- Material de fijación (tiras adhesivas estériles, apósito transparente, apósito de gasa adhesivo).
- Suero a perfundir.
- Equipo de gotero.
- Llave de tres vías con alargadera, con todo este sistema purgado de aire.

FUNCIÓN y CARACTERÍSTICAS DE LAS VENAS

- Las venas devuelven la sangre del cuerpo al corazón.
- Tienen color azulado, que es visible a través de la piel.
- Las venas sanas son flexibles y elásticas
- Dado que las venas carecen de músculos en sus paredes poseen válvulas antirretorno para evitar edemas sanguíneos



El procedimiento es:

1. Explicar el procedimiento al paciente.
2. Lavado de manos, poner guantes.
3. Dilatar las venas.
4. Limpieza de la zona.
5. Tensar la piel para estabilizar la zona.
6. Insertar el catéter y avanzar el mismo.
7. Cuando se vea el reflujo sanguíneo introducir el catéter unos 0,5 cm para asegurar su emplazamiento en la vena, y avanzar el catéter, retirar el torniquete.
8. Retirar el fiador del catéter.
9. Acoplar el equipo intravenoso a la conexión del catéter.

10. Examinar la piel que rodea al lugar de punción en busca de signos de infiltración o formación de hematomas.

11. Fijar el catéter.

Tipos de catéter:

- Catéteres periféricos cortos:
 - Palomilla o mariposa. Consiste en una aguja de acero con aletas y tubuladura de plástico. Actualmente existen nuevos productos de material de poliuretano y guía de acero. El calibre es de 19G a 25G.
 - Catéter corto. Tipo ABBOCATH®, INTRACATH®, INSYTE®, VITAFLO®N®, VASCULON®. El calibre es de 14G a 26G. El material es flexible, de poliuretano, teflón o silicona y aguja de acero inoxidable.

El material de los catéteres periféricos, originariamente de polivinilo, ha sido sustituido por el poliuretano, el teflón o similar, porque tienden a endurecerse menos con el tiempo y tiene menos riesgo de rotura. Para hacerlos más duraderos en el tiempo y más maleables se empezó a utilizar el material de silicona.

Sus ventajas son que es una técnica de implantación sencilla, poco cruenta, con un bajo índice infecciones y complicaciones a nivel local.

- Catéteres centrales de corta duración:
 - Tipo Drum.
 - Catéter torácico o femoral.

Sus ventajas son que se puede instaurar rápidamente, tiene una mayor duración que la vía periférica, su técnica de implantación es sencilla, aunque más laboriosa que la vía periférica. Está indicada para la administración de productos medio vesicantes y de osmolaridad media, para hacer extracciones sanguíneas y para administración de sangre y hemoderivados.

- Catéteres centrales de larga duración e inserción periférica.

Sus ventajas son que son implantados por el personal de enfermería, su mantenimiento es sencillo, se trata de la mejor elección en tratamientos cortos e intensivos, no requiere de procesos quirúrgicos y reduce riesgos. Sus inconvenientes residen en que es una prótesis externa, limita el movimiento del brazo y puede dificultar la extracción de sangre en catéteres de pequeño calibre.

- Catéteres centrales de larga duración tipo Hickman.

Sus ventajas son: más luces y mayor calibre, permite tratamientos largos y continuos, posee gran volumen de infusión, puede repararse. Como inconvenientes presenta que es una prótesis externa y requiere inserción quirúrgica. Sus posibles complicaciones son el riesgo de salida del catéter e infección.

- Reservorio subcutáneo.

Ventajas: Prótesis interna, no afecta imagen corporal ni la actividad cotidiana. Es ideal en pacientes con repetidos ingresos y tratamientos intermitentes, no requiere cuidados cuando no se está utilizando. Como inconvenientes tiene que necesita un procedimiento quirúrgico para la implantación y extracción, por lo que puede provocar una posible infección. Sus posibles complicaciones son migración y necrosis. Es también el procedimiento más costoso.

Complicaciones derivadas de la colocación del catéter:

- Infección local de la piel que rodea el catéter debido a la colonización de la misma por gérmenes patógenos. Hay que tratar la infección y retirar el catéter.
- Flebitis (inflamación de la vena). Se caracteriza por la aparición de: dolor, inflamación, enrojecimiento y cordón venoso. Requiere retirar el catéter.
- Extravasación. Es la entrada de una sustancia infundida al interior de los tejidos circundantes en lugar de en la vena. Cursa con edema, enrojecimiento y dolor. Las causas son una mala fijación del catéter.



EQUIPO



- **Compresor de goma.**
- **Gasas, povidona yodada y alcohol isopropílico.**
- **Tallas estériles.**
- **Jeringa 10 ml.**
- **Mascarilla.**
- **Material de fijación (tiras adhesivas estériles, apósito transparente, apósito de gasa adhesivo).**
- **Suero a perfundir.**
- **Equipo de gotero.**
- **Llave de tres vías con alargadera, con todo este sistema purgado de aire.**

ter (ej. movilidad del niño), debilidad de las paredes venosas, fármacos irritantes y soluciones de alta osmolaridad (Glucosado 15%). Requiere suspender infusión intravenosa, retirar catéter, la aplicación de compresas templadas y control y cuidados de la zona.

- **Oclusión del catéter.** Posibles causas son un fármaco precipitado, una punción endovenosa en zona de flexión y un ritmo de infusión inadecuado. Requiere retirar vía y colocación de nueva, utilización de férulas en zona de flexión y limpiar vía después de administración de fármacos que precipiten.
- **Hematoma.** Las causas pueden ser una canalización endovenosa incorrecta, la inmovilización incorrecta del paciente o

un calibre incorrecto del catéter. Hay que retirar catéter, presionar en el punto de punción del catéter, aplicar pomada, elevar extremidad afectada (según edad) y controlar la zona.

- **Complicaciones mecánicas.** Las causas son acodamiento en alguna zona del catéter o sistema de fluidos. Hay que revisar el sistema de goteo y catéter.

La retirada de catéteres periféricos debe hacerse con un movimiento suave controlado y continuo. No hay que ejercer presión sobre el lugar de la punción mientras se retira la aguja para evitar dañar las paredes. Cuando se retire la aguja hay que hacer presión durante 5 minutos para evitar lesiones y aplicar apósito limpio hipoalérgico.

Para mantener el catéter se requiere el lavado de las manos, la sujeción del catéter y la utilización de pomadas con solución heparinizante.

Hay que utilizar cremas con lanolina para mantener la piel suave y elástica. No se deben utilizar venas cercanas a puntos de inflamación. No hay que utilizar venas dolorosas y duras. Emplear pelotas de goma para desarrollar los músculos e informar a su enfermera cualquiera duda.

INFUSORES

El reservorio elastomérico es un “balón” que lleva la medicación por un tubo no aco-

dable que se comunica con el catéter. Tiene una pequeña pieza que controla la velocidad del flujo de líquidos. Hay distintos tamaños con diferentes cantidades de medicación.

TERAPIA ENZIMÁTICA SUSTITUTIVA CON CEREZYME. PREPARACIÓN Y CUIDADOS

Una vez reconstruido Cada vial contiene 200 unidades de imiglucerasa en 5 ml. En el de 400 unidades contiene 400 de imiglucerasa en 10 ml.

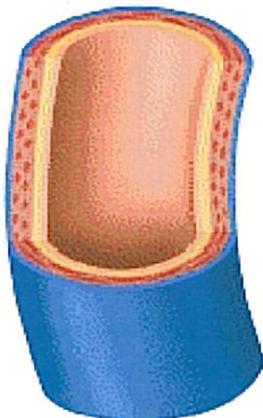
Desde el punto de vista de seguridad microbológica, el producto se debe utilizar inmediatamente y si no es así, dentro de las 24 horas a

VASOS SANGUÍNEOS

LOS VASOS SANGUÍNEOS son los conductos por los que circula la sangre. Hay tres clases: arterias, venas y capilares. La sangre sale del corazón por las arterias y llega a él por las venas.

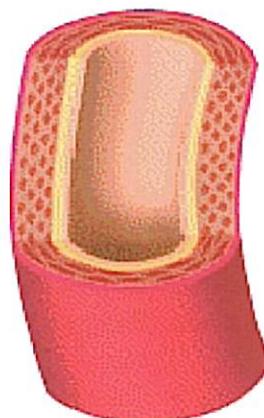
Los capilares unen ambos vasos. La circulación es completa: del corazón a los tejidos, de éstos al corazón, de éste a los pulmones y nuevamente al corazón para volver, oxigenada, a los tejidos.

VENA



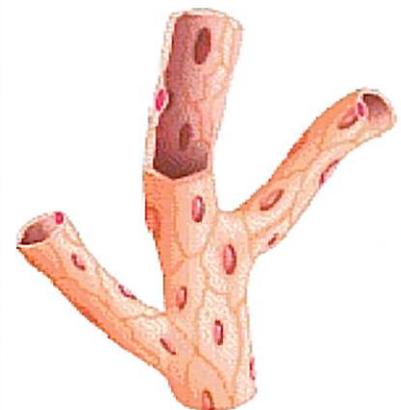
Las venas llevan sangre de los tejidos al corazón. Sus paredes son más delgadas que las arteriales.

ARTERIA

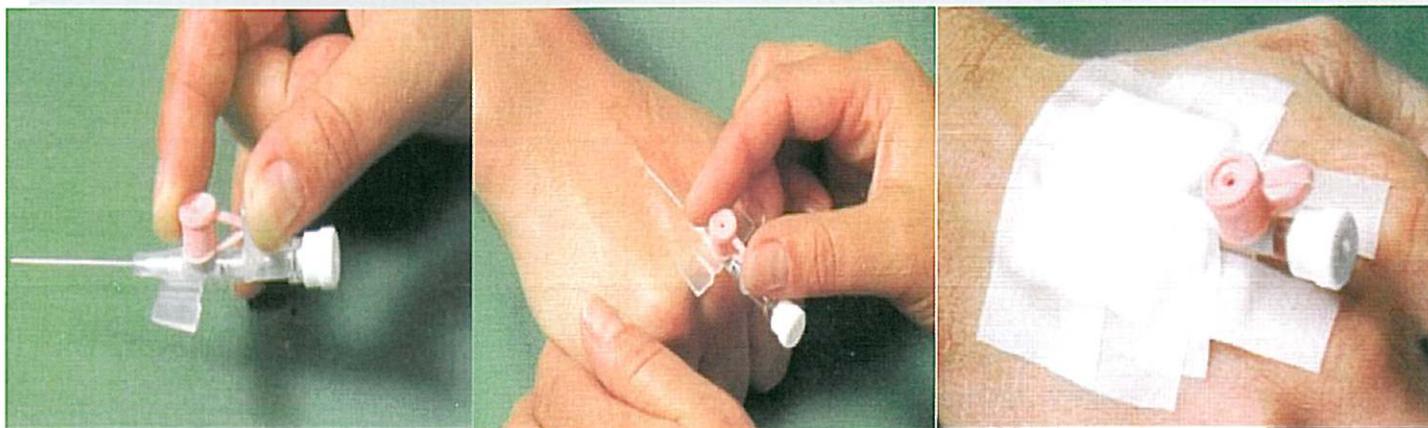


Las arterias llevan sangre del corazón a los tejidos. Sus paredes son gruesas y expandibles.

CAPILAR



Los capilares llevan la sangre al interior de los tejidos. Unen las arterias con las venas.



una temperatura de entre 2º y - 8º C bajo protección de la luz.

PREPARACIÓN

1. Sacar los viales del frigorífico y dejarlos reposar a temperatura ambiente.
2. Verificar la fecha de caducidad.
3. Añadir agua para inyección a cada vial según técnica aséptica.
4. Insertar aguja perpendicular al centro del tapón.
5. Dirigir el flujo del líquido hacia las paredes del vial.
6. Mezclar suavemente cada vial.
7. Preparar la bolsa de infusión con un volumen total de 100 ó 200 ml de solución salina.
8. Cargar el volumen de Cerezyme reconstruido que se va a administrar.
9. Introducir la solución de Cerezyme extraída en la bolsa de solución salina. Protegerlo de la luz.
10. Ajustar la velocidad de infusión.

CUIDADOS DURANTE LA INFUSIÓN

Hay que comunicar a la enfermera si tiene molestias en el lugar de la perfusión (hinchazón, dolor), escalofríos, sensación de fiebre, fatiga, enrojecimiento facial o dificultad para respirar. ■

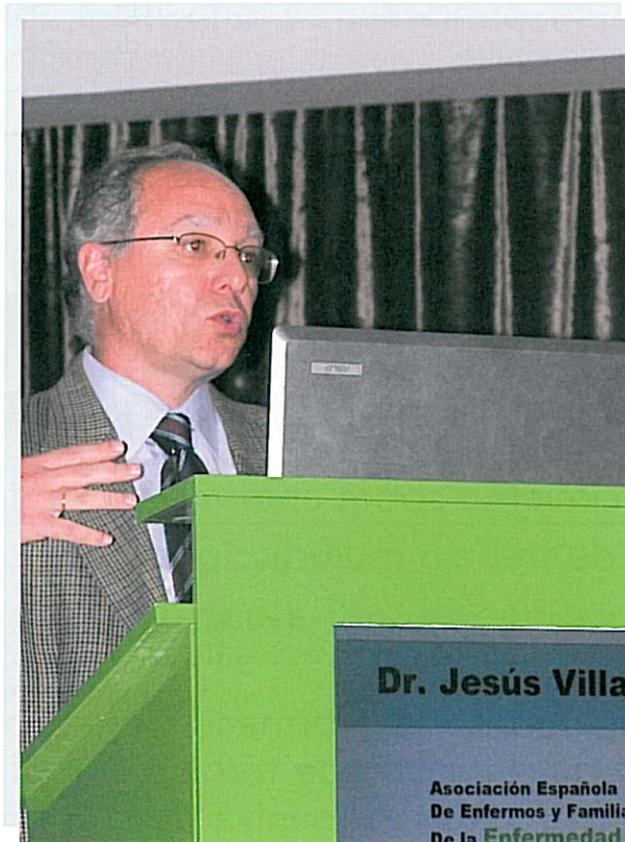
PRESENTACIÓN DE LA FUNDACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES LISOMALES

JESÚS VILLARRUBIA

*Servicio de Hematología y Hemoterapia del Hospital Universitario
Ramón y Cajal de Madrid*

La FEEL es una asociación sin ánimo de lucro que se constituyó a finales de 2006. Está integrada por un grupo multidisciplinar de médicos especialistas en enfermedades de baja prevalencia, básicamente en enfermedades lisosomales cuyo objetivo es el estudio, el diagnóstico y el tratamiento de estas enfermedades de baja frecuencia, entre las que está la Enfermedad de Gaucher. Dentro de lo raras que son estas enfermedades, la de Gaucher es la menos rara de todas, porque es la más frecuente.

Los objetivos de esta fundación son ampliar conocimientos sobre las enfermedades de depósito lisosomal. Se está creando un grupo de trabajo multidisciplinar de distintas ramas. Otro objetivo es promover la investigación y el avance técnico y científico en estas patologías, estimular el intercambio de información entre profesionales médicos tanto nacionales como internacionales que trabajan en este ámbito de enfermedades



Dr. Jesús Villarrubia

raras mediante la organización de simposios, de congresos, cursos y de otros foros científicos con el fin de mejorar su capacitación. Por el poco número de pacientes que tienen estas enfermedades no todos los médicos tienen el conocimiento que deberían tener. La Fundación trata de solventar estos déficits que puede haber. Estamos intentando promover una red de laboratorios de diagnóstico coordinados a lo largo de diferentes puntos de España, que faciliten el acceso a pruebas diagnósticas y consejo genético. Es un proyecto que va bastante bien.

Otro objetivo es establecer unos criterios de consenso para el diagnóstico, el tratamiento, pronóstico y seguimiento de estos pacientes. Aunque creo que están bastante bien establecidos estos criterios, no está de más llegar a un consenso, porque estos apartados de la enfermedad son cambiantes.

La Fundación Española de Enfermedades Lisomales, FEEL, es una entidad sin ánimo de lucro, constituida a finales de 2006 e integrada por un grupo multidisciplinar de médicos especialistas en enfermedades de baja prevalencia, cuyo objetivo es el estudio, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras de baja prevalencia en general y de las enfermedades lisosomales en particular.



Estamos interesados en potenciar el registro de estos pacientes. La Enfermedad de Gaucher es la más frecuente y debe haber 200-220 pacientes en toda España. Por lo cual, para poder sacar conclusiones para nosotros es fundamental tener registros muy amplios. Apoyamos el Registro Internacional de Gaucher con alrededor de 4.500 pacientes de Gaucher registrados de todo el mundo y es la base de cual-

quier estudio que queramos hacer. Es un registro libre, voluntario, que tiene que tener el visto bueno del paciente, en el que se puede realizar cualquier tipo de consulta sobre la enfermedad. Puedo preguntar por ejemplo, cuántos pacientes que están en el registro tienen anemia, trombopenia o dolores óseos. Puedo pedir lo que quiera, ya que es absolutamente libre.

OBJETIVOS DE LA FEEL



- Ampliar el conocimiento sobre enfermedades de depósito lisosomal.
- Crear un grupo de trabajo multidisciplinar.
- Fomentar la investigación y el avance técnico y científico en estas patologías.
- Estimular el intercambio de información entre profesionales médicos nacionales e internacionales que trabajen en el ámbito de las enfermedades raras mediante la organización de simposios, congresos y otros foros científicos, a fin de mejorar su capacitación.
- Promover una red de laboratorios de diagnóstico coordinados que facilite el acceso a pruebas diagnósticas y consejo genético.
- Establecer criterios de consenso sobre el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes.
- Potenciar los registros de pacientes.

ACTIVIDADES 2007



Durante nuestro primer año la Fundación ha comenzado su actividad llevando a cabo distintos proyectos, entre ellos:

- **Curso de formación continuada**, para Médicos residentes:
"Aproximación al diagnóstico y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo". Hospital Miguel Servet, Zaragoza.
- Celebración del **Simposio Nacional Anual de Enfermedades de Depósito Lisosomal**. Este año se celebrará en **Valencia** a finales noviembre, reuniendo a especialistas médicos nacionales e internacionales.
- **Ayudas FEEL**. Con el objetivo de fomentar la investigación en este tipo de patología durante este año se han puesto en marcha diversos proyectos de investigación que cuentan con el apoyo de la FEEL.
- Convocatoria de los **I Premios FEEL de Investigación**.
- Sitio web: www.fundacionlisomales.es
Abierto a profesionales y pacientes.

Y entre nuestra cartera de servicios que podemos ya ofrecer, el primera será el establecimiento y consolidación de una red de laboratorios diagnósticos para facilitar el acceso a estas pruebas, los cursos de formación continuada, que ya hemos empezado. La Fundación va a sufragar unos proyectos de investigación de estas enfermedades, tanto a nivel básico como aplicado que nos permita profundizar en el conocimiento científico-médico y en los aspectos sociales de estas enfermedades. Se está organizando un simposio nacional anual sobre enfermedades lisomales. Se han creado unos premios, por primera vez, de esta fundación que están destinados a potenciar la investigación en estas patologías. Se está

intentando hacer una revisión bibliográfica de todas las publicaciones científicas al respecto para luego distribuir las en todo el ámbito médico que pueda estar interesado. Se está trabajando en crear un grupo de expertos, en principio a nivel nacional, con el asesoramiento incluso a nivel internacional, para diferentes aspectos de estas enfermedades y se está colaborando con otras reuniones de tipo científico: foros, simposios, congresos, etc.

La Fundación está naciendo en este momento, no llevamos ni un año. En este tiempo ya se han hecho cursos de formación continuada para médicos residentes, en concreto en el Hospital Miguel Servet de Zaragoza: *Aproximación al diagnóstico y tratamiento de errores*

congénitos al metabolismo. Tenemos una página web en construcción, aunque ya se puede acceder a ella de forma limitada es fundamentalmente para profesionales aunque tendrá su parte para pacientes.

Nuestro fin es trabajar para que los avances científicos logrados repercutan en el sistema sanitario y por tanto en el bienestar de los pacientes de enfermedades de depósito lisosomal. En este sentido, es importantísimo reducir el tiempo de demora hasta lograr un diag-

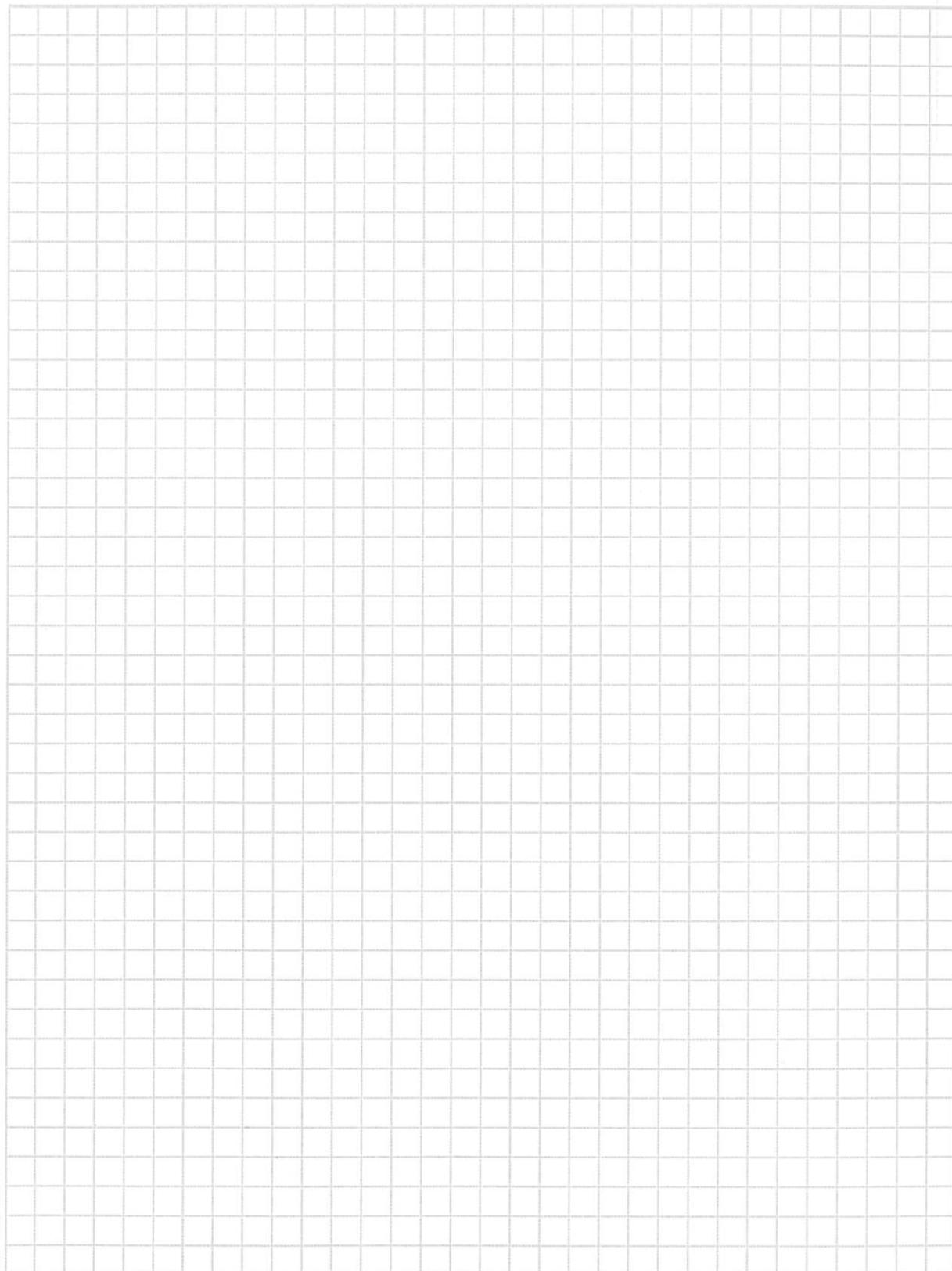
nóstico definitivo de la enfermedad. Hay mucha gente que todavía no sabe que tiene la enfermedad y nuestro objetivo es diagnosticarla. También mejorar la información a pacientes, a sus familias, a las asociaciones, un servicio de apoyo a los afectados que les rodean.

En la Fundación estamos abiertos, ilusionados, con ganas de hacer muchas cosas y espero que en poco tiempo podamos tener resultados para todos vosotros. ■



AEEFEG

NOTAS





C/ Isabel Collbrand, 10-12 - nave 78 - 2.ª planta - 28050 Madrid
Ciudad Industrial Venecia - Edificio Alfa - Tel.: 91 358 64 78 - Fax: 91 358 99 79
© Reservados todos los derechos
Depósito Legal: CR-452-2008

www.grupoaulamedica.com • www.libreriasaulamedica.com





ASOCIACIÓN ESPAÑOLA
DE ENFERMOS Y FAMILIARES
DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

AEEFEG



Con la colaboración de

genzyme