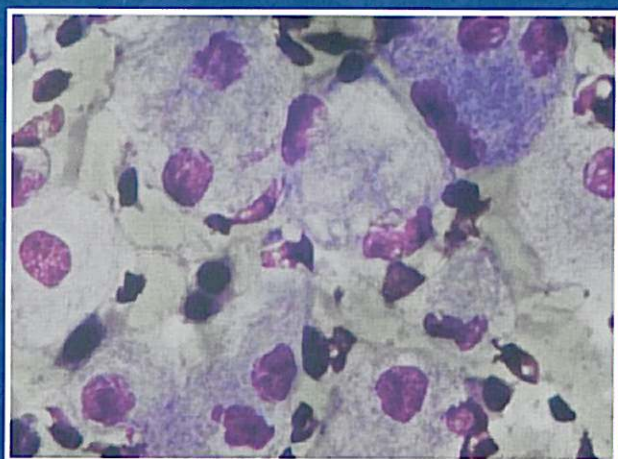
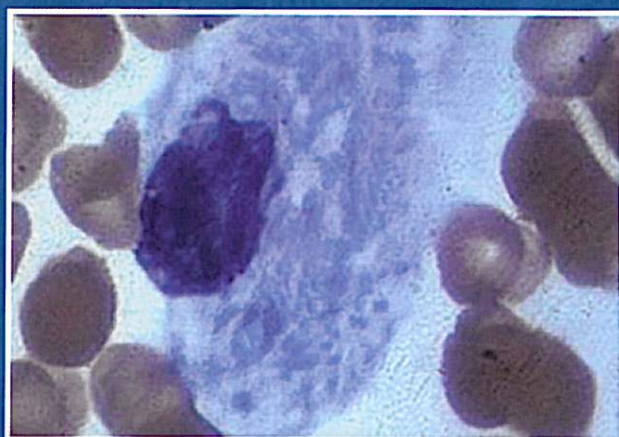


V y VI Reunión Nacional Asociación Española de Enfermos y Familiares de Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)



Zaragoza, 3-5 de octubre de 2003



Las Palmas de Gran Canaria, 29 de octubre-1 de noviembre de 2004

Edita: Grupo Acción Médica, S.A. Fernández de la Hoz, 61, entreplanta. 28003 Madrid.
Tfno.: 91 536 08 14 - Fax: 91 536 06 07. e-mail: publicaciones@accionmedica.com
Balcells, 21-25, bajos, oficina 1. 08024 Barcelona. • Luis Montoto, 95, 2º A. 41018 Sevilla.
I.S.S.N.: 0214-8129 - S.V.: 89046R - Depósito Legal: M-32214-2005



SALUDA

M.^a del Carmen Martell Muñoz
Presidenta de la AEEFE Gaucher

Casi sin darnos cuenta ya vamos a realizar en este año 2005 nuestro VII Encuentro Nacional. Aunque todavía como asociación tenemos mucho que caminar, en los seis encuentros nacionales anteriores hemos aprendido mucho de nosotros mismos, también de otros pacientes, de otras asociaciones, pero sobre todo hemos aprendido a aceptarnos como somos, qué tenemos y de qué forma afrontar cada una de las circunstancias que rodean nuestra patología.

Es fundamental que seamos conscientes de que conociendo un poco más todas las características de la enfermedad de Gaucher seremos capaces de sentirnos más libres, ya que sólo conociendo y formándonos nosotros y nuestros familiares tendremos la fortaleza para poder ir hacia delante en esta vida que nos ha tocado vivir.

En este doble número de la revista, se aglutina el resumen del V y VI Encuentro Nacional. En él queremos reflejar todos los contenidos que fueron tratados en dichas reuniones y que tanto han significado para cada uno de nosotros.

Espero que sea de gran provecho y de utilidad y que sirva a todos para recordar lo vivido y aprendido en ambos encuentros.

Hasta pronto.

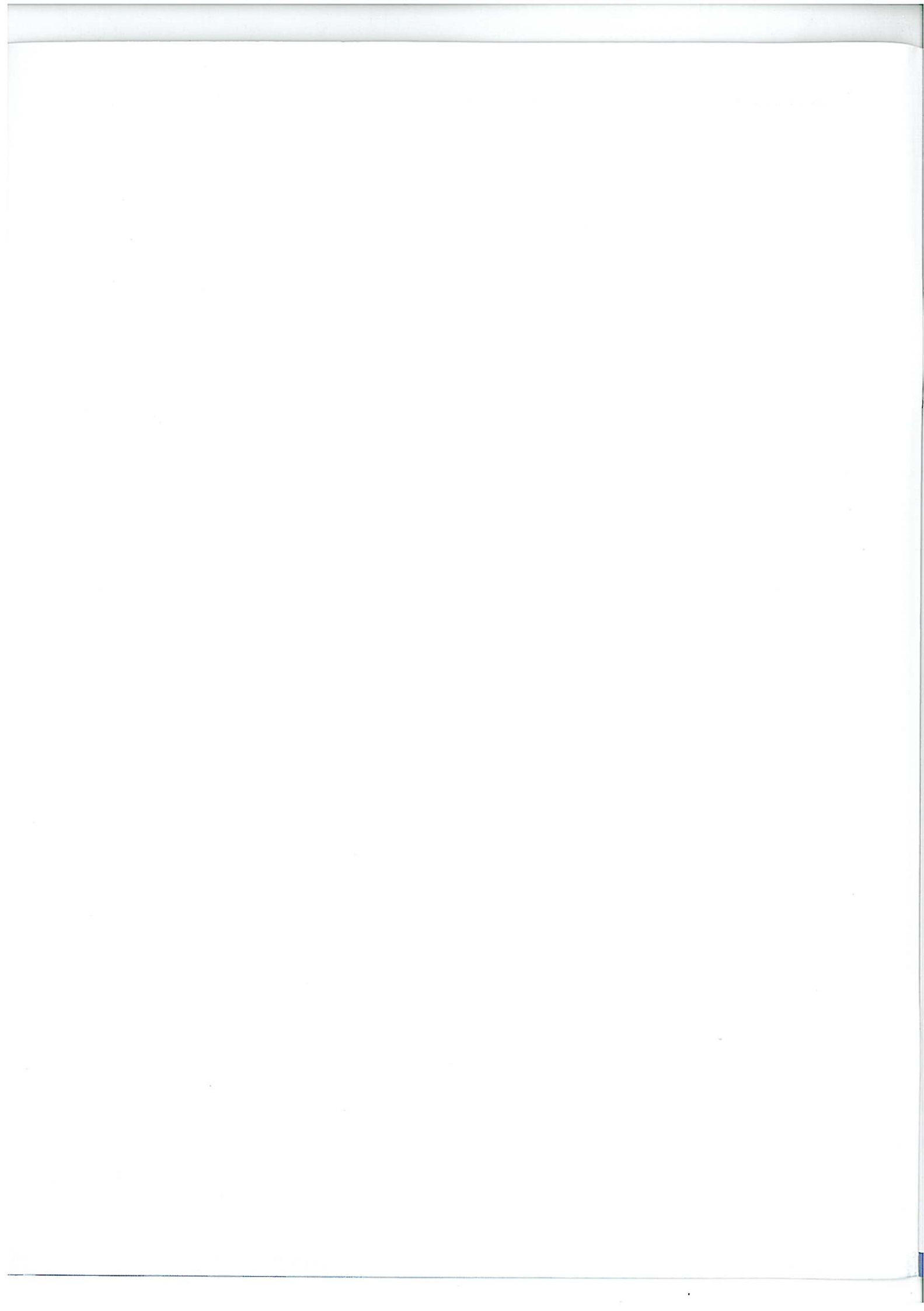






V REUNIÓN NACIONAL

ZARAGOZA, 3-5 DE OCTUBRE DE 2003





SUMARIO

Tratamiento de la enfermedad de Gaucher	
Dra. Pilar Giraldo	9
Aspectos psicológicos de la enfermedad de Gaucher.	
Abordaje médico	
Dra. Ángela Magaz	16
Opiniones de los participantes en los distintos talleres	
Montse Castella	23
Mónica Merino	24
Resumen del V Encuentro Nacional de la AEEFEG	25







Tratamiento de la enfermedad de Gaucher

Dra. Pilar Giraldo

SERVICIO DE HEMATOLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARIO MIGUEL SERVET. ZARAGOZA

VICEPRESIDENTA DE LA FUNDACIÓN ESPAÑOLA PARA EL ESTUDIO Y TERAPÉUTICA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER (FEETEG)

CONOCIMIENTOS ACTUALES SOBRE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria que se produce por un defecto en el código genético. Fue descrita por primera vez en 1882 por el investigador francés Charles Ernst Gaucher, quien creyó haber descubierto un nuevo tipo de cáncer de bazo: al hacer una punción en el bazo inflamado de una paciente de 30 años, observó la presencia de numerosas células grandes que él interpretó que eran malignas.

Al producirse un defecto en el código genético que rige la fabricación de una proteína, de una enzima llamada *glucoce-rebrosidasa ácida*, disminuye la producción de la misma o se produce una carencia. La función de esta enzima es romper moléculas grandes que se forman en el curso del metabolismo autodestructivo de las células para su eliminación natural. Al faltar ese producto que hace posible que el material se convierta en pequeños elementos fácilmente eliminables del organismo, se produce, como consecuencia, un acúmulo de material en las células del sistema mononuclear macrófago, que son las que van a almacenar esta sustancia, convirtiéndose en grandes células. Su hacinamiento en diferentes estructuras del organismo provoca los síntomas de la enfermedad. Este mecanismo es común para todas las enfermedades provocadas por defecto en las enzimas lisosomales.

El gen que codifica esta proteína está localizado en el cromosoma 1 en su brazo largo en una región muy precisa. Para que aparezca la enfermedad, tiene que producirse la

coincidencia de dos portadores del defecto. Un portador no es una persona enferma, sino que es alguien que tiene un defecto sólo en uno de los genes que ha heredado de uno de sus progenitores; el otro lo tiene sano y, por tanto, nunca va a padecer la enfermedad, pero sí tiene el riesgo de poder transmitirla si en el curso de su vida coincide con otro portador y tienen hijos. No toda la descendencia va a estar necesariamente afectada, porque es un tipo de herencia que se llama *autosómica recesiva*, es decir, sólo el 25% de los descendientes tiene el riesgo de padecer la enfermedad, mientras que el otro 25% de ellos serán sanos y el 50% restante puede ser portador.

¿Por qué se considera la enfermedad de Gaucher una de las enfermedades raras?

El concepto de enfermedad rara es aquella (independientemente de que tenga o no un origen hereditario) que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. La enfermedad de Gaucher se encuentra dentro de este grupo porque su incidencia en población no judía es de 1 caso por 100.000 habitantes.

¿Por qué se incluye la enfermedad de Gaucher entre las enfermedades de depósito lisosomal?

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad de depósito, producida por la falta de una enzima que interviene en el metabolismo del complejo glucolipídico. El material no degradado se va depositando en el interior de las células, produciéndose acúmulos en diferentes lugares del organismo. Estos acúmulos están localizados en los lisosomas, que son unas pequeñas organelas situadas en el citoplasma de las cé-



Manifestación	Tipo 1	Tipo 2	Tipo 3A	Tipo 3B	Tipo 3C
Edad de inicio	> 1 año	< 1 año	> 10 años	< 5 años	2-20 años
Visceromegalias	++	?	?	+++	+
Enfermedad ósea	++	-	-	+++	-
Enfermedad valvular	-	-	-	-	+++
Afectación SNC	-	+++	+	-	+++
Apraxia oculomotora	-	+	+	+	+
Opacidad corneal	-	ND	ND	ND	+
Edad de fallecimiento	60	< 3	< 20	30	< 20

TABLA 1. Características generales de los tipos y subtipos de enfermedad de Gaucher

lulas, donde normalmente se fabrican las enzimas y donde se produce el acúmulo del material no degradado. Las enfermedades producidas por defecto en las enzimas se denominan *enfermedades lisosomales*.

Hay una gran variedad de enfermedades de depósito; en concreto, se conocen más de 40 diferentes. En 7 de ellas el defecto enzimático está en la misma cadena metabólica que la glucocerebrosidasa ácida. Las más conocidas son la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Fabry, las gangliosidosis GN1, la enfermedad de Tay-Sachs, la enfermedad de Sandhoff y la deficiencia en prosaposina. Entre éstas, la primera que dispone de un tratamiento enzimático sustitutivo ha sido la enfermedad de Gaucher, la cual ha servido de modelo para desarrollar líneas de investigación con moléculas útiles en otras enfermedades; otras enfermedades lisosomales, como la de Fabry, también tiene tratamiento sustitutivo, y en el resto se está en proceso de investigación.

TIPOS DE ENFERMEDAD DE GAUCHER

El más frecuente es el **tipo 1**, conocido como el más leve en cuanto a sus manifestaciones, que con mayor frecuencia son de origen visceral: acúmulo del material no degradado en el hígado y en el bazo, y también en el interior de los huesos. Hay una gran variación de unos pacientes a otros en cuanto a las manifestaciones clínicas; habitualmente en este tipo no se producen las manifestaciones más graves de la enfermedad

que sí aparecen en los otros tipos, como son la afectación del sistema nervioso central, la calcificación de válvulas cardíacas o la opacidad corneal. La esperanza de vida de los pacientes tipo 1 sin tratamiento es próxima a la de la población general. Desde hace más de 10 años la administración periódica y constante del tratamiento enzimático sustitutivo está cambiando la historia natural de la enfermedad. Las principales características aparecen reflejadas en la **Tabla 1**.

Los otros tipos tienen unas características más peculiares que los convierten en enfermedades más graves, sobre todo el **tipo 2**, que se diagnostica en los primeros meses de la vida y provoca gran afectación en el sistema nervioso central por depósito en el cerebro y en los nervios de la base del cráneo; se trata de niños con deterioro grande y progresivo neurológico desde los primeros meses, lo que induce pérdida de control del sistema nervioso central y suele acabar con la vida del niño antes de cumplir el primer año de edad. En estos casos, el tratamiento enzimático no sirve para nada, porque no es capaz de atravesar la barrera hematoencefálica, y por tanto el producto es ineficaz porque no llega al cerebro ni a los nervios que salen de allí. Se trata de una forma de menor incidencia que el tipo 1.

En cuanto al **tipo 3**, se conocen tres variedades. Es una forma intermedia entre el tipo 1 y el tipo 2. En estos pacientes, se producen depósitos viscerales en hígado y en bazo, pero también pueden desarrollar alteraciones neurológicas no tan graves como en el tipo 2, aunque progresivas. Se tra-



ta de defectos en los nervios periféricos, sobre todo en los que regulan los movimientos oculares. De los tres subtipos descritos en esta variedad, el tipo 3c tiene las alteraciones más importantes, puede presentar calcificación de válvulas cardíacas y opacidad corneal. Los pacientes, en el momento del diagnóstico, pueden beneficiarse del tratamiento enzimático sustitutivo, para aclarar depósitos viscerales, evitar que la enfermedad progrese y mejorar su calidad de vida.

SÍNTOMAS

La enfermedad de Gaucher tipo 1 se caracteriza por aumento en el tamaño de hígado, bazo y el interior de los huesos. A veces, el depósito se produce también en otros órganos, como el pulmón. En los tipos 2 y 3, se puede afectar el sistema nervioso central, corazón y otros órganos. Generalmente, el motivo de consulta del paciente suele ser el aumento de tamaño del bazo y, como consecuencia de dicho aumento, puede observarse un menor número de células sanguíneas que se traduce en anemia, descenso de la cifra de plaquetas o hemorragias. También es característico el dolor en los huesos.

Como la enfermedad tiene diferente intensidad y gran variabilidad, a veces muestra poca agresividad, apareciendo unas veces los síntomas en la infancia y otras veces en edades más avanzadas, incluso por encima de los 50 años. Como es lógico, cuando la enfermedad se diagnostica en la infancia, sus características clínicas suelen ser más graves que cuando se diagnostica en edades más avanzadas.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico es seguro, y sólo se requiere un análisis de sangre para determinar la actividad de la enzima en los leucocitos de la sangre periférica. Es una prueba tan sensible que es capaz de detectar y diferenciar los pacientes de los portadores y de los sujetos sanos: el paciente afectado por este problema tiene una actividad enzimática baja, inferior a 2, lo que siempre permite, al hacer la determinación frente a un control sano, establecer un diagnóstico seguro y fiable.

No ocurre lo mismo con el diagnóstico de los portadores, porque éstos suelen tener una actividad enzimática que se aproxima a la de la población normal, por lo que solamente con esta prueba no podemos establecer si el sujeto es portador o es sano. En conclusión, la determinación es muy efectiva para saber que no se tiene la enfermedad, pero no lo es tanto para determinar si se es portador del defecto genético o no. Para ello se requiere realizar un análisis genético.

El análisis genético consiste en una exploración más compleja, en la cual hay que extraer el ADN de los leucocitos para poder analizar la secuencia de aminoácidos que contiene en sus genes. Mediante unas técnicas complejas, en el laboratorio podemos descifrar la secuencia de lectura y determinar si un fragmento del gen está alterado o no; se llaman *técnicas de reacción en cadena de la polimerasa* (PCR) y han supuesto un gran avance para facilitar el diagnóstico de enfermedades genéticas y de otro tipo. El defecto genético más frecuente entre los pacientes con enfermedad de Gaucher se denomina con un número, el 370 –que indica el lugar donde está el defecto en la secuencia de aminoácidos–, y con un cambio de un aminoácido por otro. Pero se pueden tener otros tipos de defecto y, en ocasiones, algunos son únicos para familias concretas y requieren estudios más minuciosos. El gen de la glucocerebrosidasa ácida es muy extenso y complejo, por lo que la investigación para conocer dónde puede estar el defecto, si no es en las localizaciones habituales, puede prolongarse mucho en el tiempo. De ahí que a veces se tarde un tiempo considerable en proporcionar el diagnóstico genético completo y la identificación de los portadores.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

La que produce un mayor compromiso para la calidad de vida del paciente es la enfermedad ósea. El depósito de material glucolipídico en los huesos provoca alteraciones en éstos, tanto en el contenido celular como en la estructura del hueso, originando, entre otras cosas, osteoporosis y debilidad del hueso, así como adelgazamiento de la cortical del hueso. El acúmulo en ocasiones provoca dolor intenso, debido a la obstrucción de un vaso sanguíneo, lo que se conoce con el nombre de *crisis óseas*, de modo que una parte del hueso puede perder la llegada de oxígeno y nutrientes en una zona y dar lugar a una necrosis. Con el tiempo, estos defectos a veces llegan a deteriorar la estructura ósea, lo que provoca aplastamientos vertebrales o lesiones en la cabeza femoral, dando lugar a deformaciones muy importantes que requieren maniobras quirúrgicas y colocación de prótesis. El objetivo del tratamiento es evitar que lleguen a producirse estas graves complicaciones.

TRATAMIENTO

En primer lugar, para decidir qué paciente debe tratarse y cuál no, el médico tiene que llevar a cabo una valoración estricta de todas las características del mismo, ya que el tratamiento está indicado en los casos en los que se tienen síntomas o en





los que la enfermedad se diagnostica en una edad temprana de la vida, en la cual el sujeto está en crecimiento. ¿Por qué? Porque en el momento en que se establece un diagnóstico y hay indicación de tratamiento, la aplicación del mismo va a producir beneficio en el paciente, disminuyendo el material acumulado e impidiendo que se deposite nuevo. En esta situación, el médico que ha diagnosticado al paciente necesita disponer de marcadores que le sirvan de guía para controlar su evolución. Este aspecto es muy importante: en el momento en que se inicia el tratamiento necesitamos saber si éste está actuando y cuándo el proceso ha alcanzado su estabilidad.

El médico que se enfrenta a un solo caso es probable que experimente dificultades para dar respuesta a dichas preguntas. En este sentido, la FEETEG, con sus 10 años de experiencia, se encuentra a disposición de todos los profesionales que lo requieran para proporcionarles toda la ayuda y asesoramiento que puedan necesitar a la hora de enfrentarse en solitario a pacientes aislados con la enfermedad de Gaucher. Asimismo, dicha fundación asesora a los pacientes acerca de la enfermedad y sus características.

TRATAMIENTO ENZIMÁTICO SUSTITUTIVO

El tratamiento enzimático sustitutivo (TES) en España se empezó a aplicar en el año 1993, aunque a partir de 1990 ya se conocía su existencia y que era eficaz en el tratamiento de la enfermedad de Gaucher. Hasta entonces el paciente sólo recibía medidas paliativas, transfusiones de sangre, intervenciones quirúrgicas para extirpar el bazo o colocar prótesis articulares y, en algunos casos, para recibir un trasplante de médula ósea.

El tratamiento de elección de la enfermedad de Gaucher tipo 1 es el TES, pues ha demostrado ser el procedimiento más eficaz y seguro para los pacientes sintomáticos. Se administra por vía intravenosa en el ámbito hospitalario, generalmente, cada 2 semanas.

Debido al elevado coste del fármaco, existen unas pautas del tratamiento que se han establecido, como la mejor forma de administrarlo, aunque esta cuestión no está aún definida totalmente. La pauta más habitual es la de 30/60 U/kg, administradas por vía intravenosa cada 2 semanas. Otra alternativa consiste en administrar dosis bajas de 5 U/kg 3 veces por semana. Aunque se ha demostrado la eficacia de ambas pautas, se utiliza más la primera.

El TES consiste en introducir una enzima muy parecida a la que fabrica nuestro organismo, obtenida en el laboratorio mediante ingeniería genética y administrada a través de la sangre, por donde llega al interior de las células a través de unas puertas, unas proteínas que están en la membrana y

que se conocen como "receptores manosa", las cuales, al unirse a la célula, hacen que el producto se introduzca en su interior y, una vez allí, ejerza su función degradando y eliminando el contenido acumulado en el citoplasma.

El tratamiento está indicado en los pacientes diagnosticados en la infancia aunque no tengan síntomas, porque previene el desarrollo de las complicaciones de la enfermedad y normaliza el crecimiento, sobre todo si el paciente tiene un hermano que ya la ha desarrollado. En cuanto a los adultos, está indicado en aquellos que tienen síntomas derivados del acúmulo, en las vísceras, en el hueso o en otros órganos, y en el paciente que, estando asintomático, durante su seguimiento desarrolla alguna de las manifestaciones de la enfermedad.

Otro aspecto muy importante es el efecto que tiene el tratamiento sobre la calidad de vida. Al analizar la calidad de vida de los pacientes españoles con enfermedad de Gaucher tipo 1, sobre unas escalas que están estandarizadas en la población española, se ha demostrado que, después de 2 años de tratamiento, la calidad de vida de los enfermos con Gaucher es prácticamente la misma que la de las personas sanas, excepto en el grupo de pacientes que ha desarrollado complicaciones óseas. En este grupo, la calidad de vida es muy inferior a la de la población general (**Figura 1**). Por tanto, un objetivo del tratamiento es evitar el desarrollo de las temidas complicaciones óseas.

Los efectos adversos del tratamiento son muy leves. Se trata de un tratamiento seguro, que apenas produce reacciones alérgicas y cuando éstas aparecen no son graves, la frecuencia de aparición de anticuerpos es baja y no suelen ser neutralizantes, por lo que a pesar de desarrollarlos puede continuar administrándose el TES. Otros efectos secundarios ocasionalmente referidos son dolor de cabeza y fiebre.

OTROS TRATAMIENTOS

Se sigue investigando y buscando otras alternativas de tratamiento eficaces, de menor coste y de mayor facilidad de administración. Entre ellas, se ha ensayado la terapia génica y la utilización de pequeñas moléculas con mecanismo de acción diferente al del tratamiento enzimático.

En terapia génica las investigaciones empezaron a partir del año 1995 y, hasta ahora, no ha habido publicaciones importantes en este campo. Es una terapia teóricamente reparadora y, por tanto, definitiva en la corrección del defecto genético. Una explicación somera de la técnica sería la siguiente: al paciente con enfermedad de Gaucher se le extraen células madre de su sangre periférica mediante los procedimientos habitualmente utilizados para ello y en las mismas se incor-



SF-36 escores

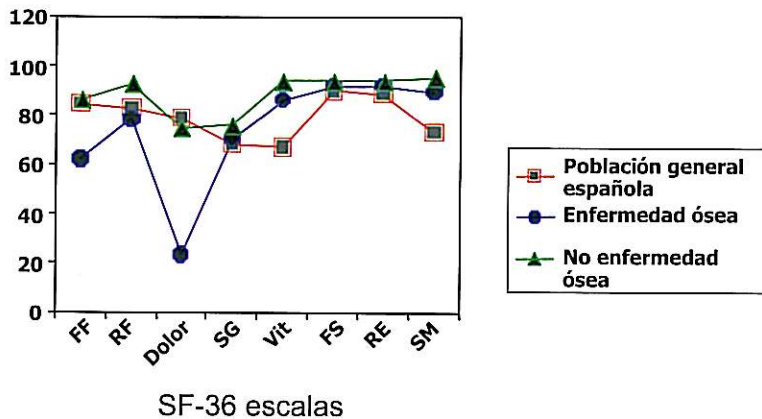


Figura 1. Comparación de la puntuación obtenida con la escala SF-36 en pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 con y sin enfermedad ósea frente a la población general española.

pora en el laboratorio un gen corregido mediante un vector o vehículo que suele ser un virus inactivado, al que se le incorpora el gen al ADN. Posteriormente, estas células ya reparadas son inyectadas al paciente y, una vez conseguido el injerto, éste puede producir su propia enzima. Teóricamente, es una situación definitiva muy buena y muy lógica en su planteamiento, pero por el momento la eficacia del procedimiento es de corta duración y los pacientes requieren, además, TES, porque los niveles de producción de enzima no son óptimos, por tanto, y hasta el momento no constituye un tratamiento definitivo para la enfermedad.

TRATAMIENTO ORAL

A partir de investigaciones realizadas con pequeñas moléculas, se ha descubierto que algunas pueden ser eficaces en el tratamiento de las enfermedades de depósito. Administradas por vía oral, se absorben en el tubo digestivo y pasan a la sangre, ejerciendo su actividad en cualquier lugar del organismo. La molécula que mayor eficacia ha demostrado hasta el momento es un iminoazúcar denominado *miglustat* y que tiene un mecanismo de acción diferente al de la enzima. El *miglustat* ejerce su actividad bloqueando el sustrato, donde se acumula el material de depósito. Ha sido autorizado por la EMEA y la FDA en indicación de tratamiento de la enfermedad de Gaucher tipo 1 en pacientes adultos sintomáticos con enfermedad leve o moderada que no quieran o no pue-

dan recibir TES. Se administra diariamente a dosis de 100 mg 3 veces al día por vía oral. El *miglustat* es un inhibidor de la glucosilceramida sintasa, que es otra enzima involucrada en la cadena metabólica del lisosoma y con un mecanismo de acción que inhibe la glucosilceramida. El proceso se interrumpe y la primera fase de la síntesis de glucolípidos se detiene. Estos glucolípidos constituyen el sustrato donde se va a depositar el producto no degradado y, como consecuencia, éste no se acumula. En los casos en que la actividad residual de la enzima beta-glucosidasa ácida lo permite, puede actuar y eliminar el acúmulo. Al tener un mecanismo de acción diferente de la imiglucerasa, no es descabellado pensar que la administración simultánea de ambos medicamentos puede ser útil en el tratamiento de los pacientes con enfermedad más grave o avanzada.

Los ensayos clínicos iniciales con este medicamento se realizaron en 28 pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 no tratados previamente y que durante un año recibieron terapia oral. 22 de ellos completaron el ensayo, en el cual se observó reducción del tamaño del hígado en un 12%, y del tamaño del bazo en un 19%. Asimismo, aumentaba la concentración de hemoglobina y de plaquetas. 13 de los pacientes completaron el estudio hasta 3 años, y el bazo y el hígado continuaron disminuyendo y normalizando la concentración de hemoglobina y el recuento de plaquetas. Este estudio lo realizó el grupo de investigación del doctor Cox en Oxford, en el año 2000.

En otras experiencias realizadas en otros grupos de pacientes en Israel y en Sudáfrica, se ha referido un estudio en el que se incluyeron 36 pacientes estratificados en tres grupos. Un grupo recibía exclusivamente tratamiento oral con *miglustat*, otro recibía tratamiento i.v. con imiglucerasa, y en el tercero se asoció el tratamiento oral al tratamiento enzimático sustitutivo. La valoración se realizó a los 6 meses y en un número reducido de pacientes, observándose mejoría en ellos, pero sin poder obtener resultados concluyentes en la comparación entre las ramas, debido al escaso número de pacientes en cada grupo, por lo que no se han establecido con firmeza conclusiones.

El estudio para valorar la tolerancia y la eficacia de las dosis de *miglustat* ha demostrado que dosis diarias de 300 mg, en comprimidos de 100 mg 3 veces al día, son más eficaces que las dosis más bajas, sin aumentar los efectos secundarios.



Comunidad Autónoma	N.º	Tipo 1	Tipos 2 y 3	Población de referencia
Andalucía	56	52	4	7.236.459
Aragón	18	18	0	1.183.234
Asturias	7	7	0	1.081.834
Baleares	0	0	0	796.483
Canarias	7	7	0	1.630.015
Cantabria	2	2	0	527.137
Castilla-La Mancha	4	4	0	1.716.152
Castilla y León	20	20	0	2.484.603
Cataluña	39	36	3	6.147.610
Extremadura	12	12	0	1.069.419
Galicia	14	14	0	2.724.544
La Rioja	4	4	0	263.644
Madrid	25	23	2	5.091.336
Murcia	6	6	0	1.115.068
Navarra	1	1	0	530.819
País Vasco	7	7	0	2.098.628
Valencia	39	30	9	4.023.441

TABLA 2. Distribución de los pacientes con enfermedad de Gaucher por Comunidades Autónomas

Como efectos adversos del miglustat se refiere: pérdida de peso durante el primer año en algunos casos superior al 10%; clínica digestiva en forma de diarrea en el 80% de los pacientes, aunque este síntoma es fácilmente controlable con una dieta escasa en azúcares, ya que la ingesta concomitante de azúcares con el fármaco favorece la fermentación y provoca irritación intestinal y diarrea; y también aparición o exacerbación de temblor en el 30% de los pacientes.

REGISTRO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER EN ESPAÑA

La idea de hacer registros de enfermedades de baja frecuencia contribuye a mejorar el conocimiento de la enfermedad y a adquirir experiencia, al poder efectuar una valoración global y acumulada de los datos clínicos analíticos y de imagen. Esta herramienta contribuye a aumentar el conocimiento y obtener información de aspectos poco frecuentes de la enfermedad y de sus complicaciones. Constituye, por tanto, una fuente de información muy valiosa que contribuye a mejorar la calidad de la atención de los pacientes.

El registro español de enfermedad de Gaucher se inició en 1993 y en él se incluyen datos relativos a los aspectos demográficos, edad, sexo, número de hermanos afectos, subtipo de diagnóstico, actividad enzimática, características clínicas, analíticas y genéticas. También se recogen las características de la enfermedad ósea analizadas mediante las técnicas de imagen y los datos referentes al seguimiento del tratamiento enzimático sustitutivo, recogidos periódicamente cada 6 meses o al año.

Hasta el 30 de junio de 2003, en el registro se había incluido un total de 256 pacientes. El ritmo de incorporación de nuevos pacientes es de 20 cada año.

- **Distribución por Comunidades Autónomas:** la distribución de casos es homogénea en las distintas comunidades, excepto en la Comunidad Balear, de la que no se tiene ningún dato en el registro (**Tabla 2**).

- La **edad media** de diagnóstico es de 25,7 años, aunque el 25% de los pacientes se diagnostica en la infancia y un 20% tras superar la quinta década de la vida.

- Sólo un 19% de los pacientes no tiene ningún síntoma, siendo el más frecuente el del cansancio. En el 89% de los pacientes existe aumento del tamaño del hígado o del bazo, y la enfermedad ósea está presente en alguna de sus formas en un 60%.

- Más del 60% de los pacientes tiene en el momento del diagnóstico **anemia** o disminución de plaquetas.

- El 23% de los pacientes han sido sometidos a **esplenectomía** antes del diagnóstico, cifra que se está reduciendo, ya que desde la aparición del TES apenas se realiza extirpación del bazo a los pacientes con enfermedad de Gaucher.

- A un 18% de los pacientes se les ha aplicado **prótesis articulares**.

- En cuanto al tipo de **mutación** que provoca el defecto en los genes, la más frecuente es la N370S, seguida de la L44P, segunda mutación en orden de frecuencia en población no judía. Las otras variantes se encuentran en menor proporción

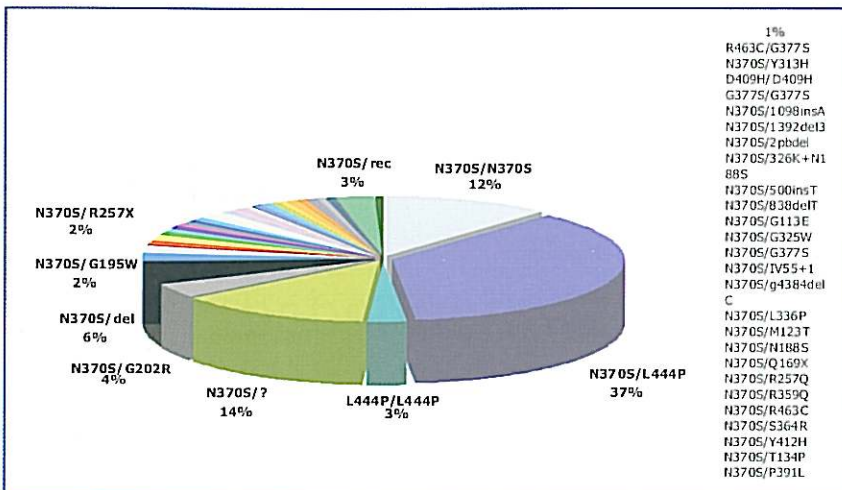


Figura 2. Distribución de genotipos en enfermedad de Gaucher tipo 1.

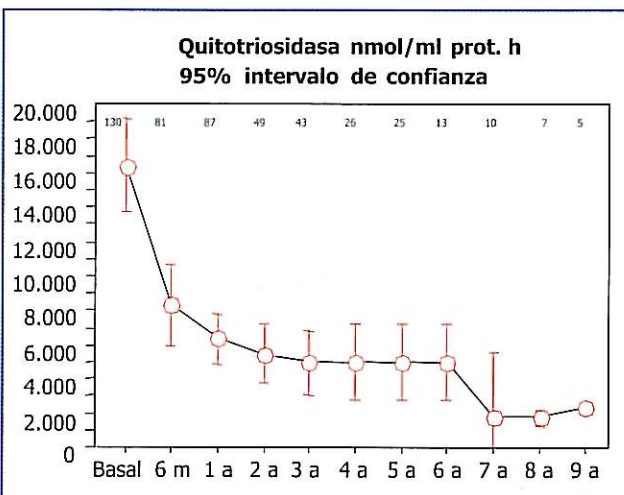


Figura 3. Evolución de los valores medios de quitotriosidasa en los pacientes sometidos a tratamiento enzimático sustitutivo.

y algunas son propias de un solo paciente. El genotipo más frecuente es el N370S, en combinación con otro alelo deficiente, que puede ser diferente en cada caso (Figura 2). Esta mutación, la N370S, le garantiza, casi con total seguridad, al paciente que no va a tener ninguna complicación neurológica durante su vida. La justificación sería que dicha mutación no anula totalmente la producción de la enzima, manteniendo una actividad residual que permite metabolizar el glucocerebrósido y, por tanto, el acúmulo es menor y los síntomas de la enfermedad son más leves. En los tipos 2 y 3 la mutación más frecuente es la L444P (hay otras menos frecuentes pero más graves). Hemos comparado el genotipo de los pacientes

españoles con enfermedad de Gaucher con los datos presentados por el grupo de Portugal, y la distribución de las mutaciones es muy similar. En la población de judíos de origen Ashkenazi, además de ser la enfermedad mucho más frecuente (1 caso por 450 individuos), la proporción de genotipos N370S es muy superior a la del resto de las poblaciones.

- En lo que se refiere al tratamiento, en el primer año del registro (1993) se sometieron a tratamiento los cinco primeros pacientes. El número se ha ido incrementando progresivamente, recibiendo en la actualidad más del 70% de los pacientes TES.

- Reacciones adversas: se han referido muy pocas. En dos pacientes se produjeron reacciones alérgicas más importantes que obligaron a interrumpir el tratamiento; un paciente presentaba fiebre después de la administración del TES; dos pacientes desarrollaron anticuerpos antiglicerasa; en dos pacientes se produjeron nuevas crisis óseas intratratamiento, que se resolvieron aumentando la dosis de la enzima; dos pacientes han desarrollado insuficiencia renal; y seis pacientes han fallecido. Por otra parte, los embarazos producidos en el curso del tratamiento han llegado a término sin incidencias.

- Evolución de los pacientes: en general, es muy favorable: a los 6 meses se produce una reducción del tamaño del hígado y del bazo y recuperación de la cifra de hemoglobina; la recuperación plaquetaria se produce más lentamente.

Un parámetro importante que utilizamos como indicador de respuesta al tratamiento es la determinación de la actividad de otra enzima, la quitotriosidasa. Esta enzima se descubrió casualmente en el macrófago, y los pacientes con enfermedad de Gaucher poseen valores extraordinariamente elevados de la misma, del orden de 20.000 a 40.000 nmol/ml prot. h, es decir, muy por encima del valor de la población normal, que se sitúa en torno a 200 nmol/ml prot. h. Este marcador se utiliza como indicador de respuesta, en los pacientes que pueden fabricar esta enzima, ya que el 5-6% de la población general es incapaz de fabricarla, debido a la falta de expresión del gen. Para realizar el seguimiento, es útil hacer determinaciones periódicas de la actividad quitotriosidasa antes de iniciar el tratamiento y después, cada 6 meses, para valorar individualmente el descenso en la actividad y las variaciones que puedan producirse en la misma (Figura 3).



Aspectos psicológicos de la enfermedad de Gaucher. Abordaje médico

Dra. Ángela Magaz

GRUPO ALBOR-COHS

OBJETIVOS

Con una enfermedad como la de Gaucher se puede sufrir, y mucho; pero también se puede penar, en igual o mayor medida, sin ella. De la misma manera, con la enfermedad de Gaucher se puede llegar a ser feliz y disfrutar de la vida, igual que pueda hacerlo cualquier otra persona que no padezca la enfermedad.

El siguiente taller tratará de demostrar que la enfermedad de Gaucher no tiene por qué predisponer de antemano a la infelicidad o al sufrimiento, sino que, al contrario, se puede, y se debe, intentar ser feliz, mejorar la calidad de vida y tratar de disfrutar de ella con la misma intensidad y alegría que si no se tuviera la enfermedad.

¿SER O ESTAR FELIZ?

¿Qué es la felicidad? Una pregunta muy sencilla, cuya respuesta es ciertamente complicada. Para empezar, la definición del diccionario no se ajusta precisamente a la idea que la gente suele tener de la felicidad. Creo, por tanto, que resultaría mucho más sencillo abordar la cuestión desde un enfoque semántico: la diferencia de matiz entre "ser" y "estar" felices. ¿Podemos decir: "quiero ser feliz", del mismo modo que se dice "soy mujer" o "soy alto"? Porque en este caso estamos hablando de condiciones que no pueden cambiar: yo no puedo "estar mujer" o "estar alto". Traducido a términos científicos, nosotros "seríamos" lo que los genes dicen que seamos, pero "estaríamos" según nuestros genes, nosotros, hayamos interactuado con el ambien-

te, es decir, los genes se manifiestan dependiendo de unas condiciones ambientales.

Ahora la siguiente pregunta que debe uno plantearse sería: ¿decidimos "ser" o decidimos "estar"? Si alguien dice que es feliz es como si la felicidad formara parte de su constitución, pero afortunadamente todos sabemos que esto no es así. Y digo afortunadamente porque, si fuéramos felices, si estuviéramos siempre contentos, siempre tranquilos, probablemente no estaríamos vivos; las emociones desagradables, el enfado, el nerviosismo, el miedo y la tristeza son beneficiosas para el ser humano: si nunca nos pusiéramos tristes, no pararíamos, estaríamos siempre en actividad; si no tuviéramos miedo, nos asomaríamos a un balcón sin verja en el décimo piso, o iríamos por una calle oscura que puede esconder innumerables peligros. ¿Es bueno, entonces, tener miedo, tristeza y nerviosismo? Sí: todas estas emociones son beneficiosas. Por tanto, y en este sentido, no somos felices si por "ser" feliz entendemos gozar siempre de sensaciones agradables.

De modo que, para empezar, no vamos a perseguir "ser" felices, porque es sencillamente imposible estar siempre felices, pero podemos "estar" felices la mayor parte del tiempo, aunque nos duela la rodilla, el cuello, aunque tengamos problemas de visión. Así que, ya que perseguir la felicidad plena, resulta una tarea imposible, pensemos, cuando no estemos felices, que somos seres humanos, y que es intrínseco a nuestra condición pasarlo mal en ocasiones: sólo esta sencilla premisa nos podrá aliviar un poco, porque lo que es cierto es que de nada vale dar vueltas y vueltas a



los problemas, a las emociones desagradables. Permitámonos tener un día malo, unas horas bajas, con un estado de ánimo decaído; pensemos que ello forma parte de la condición humana, y luego intentemos, eso sí, suavizar en la medida de lo posible, nuestros momentos malos.

LA BÚSQUEDA DE LA FELICIDAD

No hace falta padecer una enfermedad de Gaucher para sentir infelicidad o sufrimiento en un momento determinado. En ese sentido, todos sufrimos una enfermedad de Gaucher. Pero también es verdad que incluso cuando nos suceda en nuestra vida un suceso desagradable, un acontecimiento grave, ello no tiene por qué empujarnos a la desgracia, a la infelicidad, al sufrimiento: es una condición más en nuestra vida, pero en la vida de cada uno siempre hay oportunidad también para momentos satisfactorios, siempre, pase lo que pase. Y no se trata de la típica afirmación fácil de decir pero imposible de cumplir.

El primer paso es estar convencido de ello, es decir, de que los seres humanos tenemos el poder, la capacidad de vivir bien; sin embargo, y siendo realistas, pocas veces logramos convencernos de ello. Y éste resulta, a fin de cuentas, uno de los mayores fracasos del ser humano: no aprender a gozar. En todas las áreas del saber se producen progresos importantísimos, pero en lo que se refiere al goce, el disfrute de la vida, no hemos avanzado tanto. En el fondo, los seres humanos no vivimos bien, nos cuesta aproximarnos al goce pleno de la vida, a la felicidad de vivir. Y una condición indispensable para ello es, por supuesto, poner un poquito de nuestra parte, realizar un pequeño esfuerzo, en el sentido de no dejarnos llevar por los momentos malos, porque, si nos dejamos llevar, lo pasamos peor, sufrimos aún más. Es decir, aprender a ser feliz, en la medida de lo posible, resulta una tarea ciertamente difícil, que requiere de un indudable esfuerzo, pero todos podemos llegar a conseguirlo. Porque la capacidad de realizar dicho esfuerzo está al alcance de cualquier ser humano.

Aun cuando lloremos, aun cuando perdamos a un ser querido, y nos veamos sumidos en la más profunda tristeza, o cuando nuestra salud empeore o vayamos haciéndonos mayores, nunca nada de esto debe convertirse en una tragedia, ni siquiera en las etapas de madurez de nuestra vida, cuando puede que resulte más ardua la búsqueda de la felicidad, en el sentido de que con la edad se multiplican las posibilidades de perder a seres queridos, de contraer enfermedades, etc. Pero también es cierto que la acumulación de experiencias vividas, el peso que van dando los años

van forjando el carácter y pueden hacernos contemplar la vida desde una perspectiva más serena y madura que sin duda contribuye a la consecución de una cierta felicidad. Las desgracias, los contratiempos, el sufrimiento de alguna manera son escuela de vida, nos permiten valorar más las cosas en su justa medida, disfrutar con más intensidad de los momentos que realmente merecen la pena. Cuando la vida es sólo un mar de rosas y todo resulta fácil, no se aprende nada, no se evoluciona como persona.

EL LADO POSITIVO DE LA INFELICIDAD

Al igual que el de *felicidad*, el término *desgracia* es muy amplio. Digamos que cualquier evento negativo, desde una pequeña equivocación hasta la pérdida de un ser querido, puede producirnos infelicidad, pero también puede ayudarnos en el largo y difícil camino del aprendizaje personal. A veces equivocarse es bueno: se aprende lo que no debe hacerse, a no cometer de nuevo el mismo error. Y en ocasiones las equivocaciones abren nuevas vías, la posibilidad de experimentar nuevas vivencias o conocimientos. Aunque la consecuencia más inmediata y palpable sea un perjuicio, pasar un mal rato, derramar unas lágrimas... Un accidente, un suspenso o un despido: de cualquier tropiezo pueden extraerse consecuencias positivas. Incluso un suceso aparentemente tan banal, y tan molesto al mismo tiempo, como que un dentista extraiga la muela equivocada, puede tener consecuencias positivas: puede que dicha muela se hubiera picado en el futuro, y así ya no molestará. O te hace cambiar de dentista y gracias a eso evitas un accidente que tuvo lugar en la calle del dentista anterior. En fin, algunas consecuencias positivas son más evidentes, otras, difíciles de valorar, pero lo importante es la actitud, reflexionar para extraer sólo las consecuencias positivas, evidentes o potenciales. Y, en todo caso, en lo que nunca deberíamos incurrir es en el insulto, el dejarnos llevar por la rabia y caer en la agresión verbal. Entre otras cosas, porque, si el impulso o la provocación no obtienen respuesta, se pueden volver contra nosotros, en el sentido de que nada provoca más frustración que el silencio como réplica a un insulto. Y lo cierto es que cada vez menos gente responde a los insultos, porque ahora se acude con más frecuencia a los psicólogos y siempre damos ese consejo.

La disyuntiva que se plantearía ahora sería la siguiente: ¿cómo vivimos mejor, insultando, o actuando de manera tal que nos protejamos para no sufrir más agravios? Por supuesto, la estrategia adecuada es la segunda, es decir, y





aplicado a este ejemplo, sufrir lo justo por la muela, no pagar nuestra frustración atacando verbalmente al dentista. La cuestión está en que es una "faena", si se me permite la coloquial expresión, que te quiten una muela sana, que te duela la cabeza, que te dé un infarto, que tengas la enfermedad de Gaucher; son acontecimientos desagradables, perjudiciales, pero siempre hemos de pensar que nos podía haber sucedido algo peor, y esto no significa tomarse la vida como una catástrofe o un valle de lágrimas, no, todo lo contrario.

Cuando a uno le ocurre una desgracia, su respuesta puede materializarse en dos actitudes: la primera es pensar que hemos sido víctimas de una inmensa desgracia, que nos ha pasado lo peor que nos podía ocurrir, que ha sido una "catástrofe". La otra postura consiste en pensar que lo que nos ha sucedido efectivamente ha sido una desgracia, pero ya no puede cambiarse; en cambio, el presente, el día a día sí que podemos cambiarlo. Puedo poner los medios para que esa desgracia (o accidente, o equivocación, etc.) no vuelva a suceder en mi vida. Es más, incluso puede que esa desgracia también tenga consecuencias positivas. Es lo que mencionamos antes de las posibilidades, las oportunidades, patentes u ocultas, que puede abrir cualquier desgracia o accidente en nuestra vida. Ésta es, como digo, la segunda opción. La otra, es sufrir, "machacarse" uno a sí mismo pensando en la desgracia, sintiéndose uno culpable o recreándose en todas las consecuencias que la desgracia tendrá en el futuro.

Evidentemente, ni yo ni nadie podrá jamás demostrar que haber tenido esa desgracia sea lo mejor que te haya podido pasar, o que así habrás evitado otras mayores. Es sólo una opción personal, una toma de postura personal ante una vivencia determinada. Pero lo que sí puedo asegurar es que, si a las consecuencias inevitables y objetivas de una desgracia le sumas tu propio sufrimiento subjetivo, fruto de tu reflexión y de dar vueltas únicamente alrededor de los aspectos negativos, en ese caso sí que es indudable que te convertirás en una parte de esa humanidad que sufre, que no consigue alcanzar una vida plena.

Resumiendo, hay que asumir las desgracias y los contratiempos como vienen, objetivándolos en su justa medida y dimensión, y tratar de no añadir ni un solo ápice de sufrimiento más que salga sólo de nuestra valoración subjetiva, de nuestra tendencia hacia el desánimo o nuestra manía, tan humana, de dar vueltas y vueltas al problema sin buscar soluciones o un alivio real. Y aunque algo malo te haya sucedido, sin duda, siempre habrá otros sucesos agradables que te puedan haber pasado en el mismo día,

intenta concentrarte en ellos y olvidarte del negativo. En definitiva, como decían los clásicos, *carpe diem*, "disfruta del momento", un principio que apenas practicamos cuando algo malo o una desgracia nos sucede.

DISFRUTAR EL MOMENTO

Cuando un psicólogo no consigue que su paciente ponga en práctica este principio, disfrutar, tratar de buscar la felicidad incluso en los momentos malos, significa que hay algo que no hemos transmitido bien. Cualquier situación desagradable, dependiendo de su intensidad y duración, genera una serie de sentimientos o reacciones negativas, que pueden ir desde dolor hasta lágrimas, pasando por taquicardias, tristeza o depresión. Ahora bien, si uno centra toda su atención en estas emociones negativas, las amplifica, les da una y otra vuelta, si piensa que con ello se beneficia y puede encontrar algún tipo de alivio o solución, adelante con ello. Pero si, como es lo más probable, regodearse en nuestro propio sufrimiento sólo genera más sufrimiento, ¿para qué pensar todo el rato en lo desgraciado que es uno, la mala suerte que tiene, el dolor que sufre, lo mucho que llora...?

La práctica que yo propongo, una vez más, es tan sencilla como decir: **suframos sólo lo justo**, sólo por el hecho, la desgracia o el accidente que nos ha provocado un daño, sea físico o emocional, pero nada más. Todos los seres humanos nos sentimos tristes ante una pérdida, nos airamos ante una frustración, es algo inevitable contra lo que no podemos luchar, pero a lo que sí podemos optar es a que esa tristeza, esa frustración nos dure apenas unos instantes o días o, por el contrario, se alargue durante meses o incluso durante toda una vida. No es un objetivo fácil, por supuesto: requiere esfuerzo y práctica por nuestra parte.

Este principio es válido para todo tipo de desgracias, enfermedades y sufrimientos, incluidos los más duros, como pueda ser, en el terreno emocional, la pérdida de un ser querido, como el hijo, quizá el ser humano al que más queremos. Y aquí también se ve cómo la voluntad de la persona por superar su desgracia y tratar de nuevo de ser feliz, es decir, la opción que él elija para vivir su sufrimiento, condiciona sobremedida la recuperación emocional del paciente. Como psicóloga, he tenido la oportunidad de tratar a personas que han sufrido la pérdida de su hijo, y a algunas he tenido la fortuna de poderlas ayudar. Y digo fortuna porque otras no permiten recibir ayuda de nadie: ellas mismas deciden que su sufrimiento debe acompañarles el



resto de su vida, que han de cargar con esa cruz hasta el final. Pero se trata sólo de una opción personal. Yo siempre les digo a estas personas que "eso puede ser diferente", porque, con la ayuda de un profesional, el sufrimiento se puede reducir a lo justo, lo mínimo que es indisoluble de nuestra condición de seres humanos dotados de razón y sentimientos. Pero dejando a un lado esta parte de dolor contra la que no se puede luchar, hay que dejar la puerta siempre abierta a nuevas emociones, nuevos sentimientos que pueden ser muy positivos y ayudarnos a aliviar el dolor por la pérdida. Pase lo que pase en la vida de uno, el **objetivo constante e irrenunciable debería ser siempre tratar de sufrir lo mínimo posible**, aunque, insisto, el sufrimiento forma parte de la condición humana y es inevitable. En consecuencia, cuando una persona que ha sufrido una pérdida muy dolorosa busca momentos de disfrute para ella misma, no está haciendo daño a nadie, sino todo lo contrario, a pesar de lo que pueda decir u opinar la gente, llevadas por prejuicios más propios de otras épocas que todos deberíamos tratar de evitar. Por eso, nosotros siempre recomendamos a quienes han perdido a un ser querido que recuerden situaciones agradables que hayan vivido con la persona que se ha ido, porque siempre se tiende a pensar en los momentos malos, o en lo que dejaste de hacer o de decir al ser querido, ahora que ya no lo tienes para recuperar el tiempo perdido, pensamientos que sólo contribuyen a ahondar en el dolor por la pérdida.

NO A LOS PREJUICIOS

Cuando alguien intenta salir del pozo de su dolor, causado por la pérdida de un ser querido, puede que tenga que oír todo tipo de comentarios. Si este género de reacciones por desgracia quizá sean inevitables, lo que sí está en nuestras manos controlar es el tipo de respuesta que adoptemos nosotros ante los comentarios de los demás. Aunque pueda resultar difícil no verse afectados por nuestro entorno, por lo que hace y lo que dice la gente a nuestro alrededor, si de verdad queremos cuidar de nosotros mismos, nuestro norte lo ha de marcar la valoración que tengamos de nosotros mismos y de nuestras actitudes y valores, y no guiarnos nunca por la opinión de los demás, sea ésta elogiosa o una condena.

En este contexto suele usarse el término *sociedad*, pero a mí personalmente no me gusta, porque dicho así, en abstracto, da la sensación de tratarse de un ente ciego y gigante contra el que no se puede luchar: ante una enfermedad como la nuestra, se genera rechazo, o pena, es como si nos

cayera encima el peso de la sociedad y nada pudiéramos contra ello. Por eso, prefiero hablar de personas en concreto, en lugar del término tan vago de sociedad. Sin duda, nos encontraremos con personas cuyos comentarios nos ofenderán, nos harán sentir mal o culpables por nuestra reacción ante el dolor. O simplemente sentirán rechazo o pena hacia nuestra enfermedad. Pero seguro que también habrá alguien en nuestro entorno que esté dispuesto no a criticar o rechazar, sino a ayudar, a apoyar. Ésta es la cuestión: saber saltar por encima de las zancadillas que ciertas personas puedan tratar de ponernos con sus comentarios injustos, y buscar el apoyo de quien nos lo brinda con toda sinceridad. En definitiva, autoprotegerse: tarea nada fácil en una sociedad como la actual, en la que todos dependemos de todos y resulta inevitable mantener muchos contactos sociales. Pero se puede vivir de otra manera, evitando a las personas que nos causan daño, no permitiendo que nadie nos perjudique.

En definitiva, la cuestión se reduce a coger el control de nuestras vidas en lugar de dejarnos llevar por los demás, y no permitir que nadie nos haga daño de forma injustificada. En la otra cara de la moneda, está la parte de nuestra conducta y nuestros comentarios, que también, a su vez, pueden agradar o molestar a los demás. Por supuesto, intentemos siempre que lo que hagamos y digamos, si no resulta siempre agradable a los demás, por lo menos tampoco hiera ni haga daño a nadie. Pero nunca renunciemos a llevar siempre y en todo momento las riendas de nuestra vida: somos los dueños de nuestra propia vida, de nuestros valores, emociones y decisiones. Traduciéndolo a palabras muy de la calle: "Ande yo caliente y riase la gente". Frase que deberíamos repetirnos cada vez que oigamos un comentario hiriente, una crítica vacía y que no sirva para nada, salvo para hacernos sentir mal.

PARA CONCLUIR, UNA SONRISA, POR FAVOR

La vida es ya de por sí bastante dura. No podemos sustraernos a su carga de contratiempos, desgracias y penalidades, pero sólo dependerá de nosotros el saber aprovechar al menos 12 de las 24 horas del día. No tengamos ojos sólo para los obstáculos de la vida: seamos capaces de mirar más allá, de estar atentos a todo lo bueno que nos rodea, saber captarlo y disfrutarlo. Al principio, nos resultará difícil porque nos falta práctica, pero con un poco de esfuerzo todos podemos conseguirlo. Cuantas más veces sonriamos al día, más oportunidades tendremos de aprovechar lo que de bueno y positivo nos ofrece la vida.



ABORDAJE MÉDICO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

SOLUCIONAR PROBLEMAS, PROBLEMAS SIN SOLUCIÓN

Antes de comenzar la cuestión del abordaje médico de la enfermedad de Gaucher, permítanme citarles un axioma que puede servir de *leit-motiv* en la discusión acerca de la difícil toma de decisiones que en muchas ocasiones ha de afrontar un paciente con esta enfermedad:

- Si tu problema tiene solución, ¿por qué te preocupas?
- Si tu problema no tiene solución, ¿para qué te vas a preocupar?

Por tanto, nuestro primer y máximo objetivo una vez que se nos presente un problema es tratar de averiguar si tiene o no solución. En caso afirmativo, centrar todos nuestros esfuerzos en la búsqueda de remedio y, si no, cuanto antes pasar a ocuparnos de otros asuntos, distraernos y, por supuesto, repetir siempre el mismo proceso cada vez que la preocupación se obstina en apoderarse de nuestros pensamientos.

AUTOCUIDADO DEL CUERPO Y LA MENTE

Hasta ahora hemos estado hablando básicamente de nuestra mente, de asuntos relacionados con la psicología. Pero nunca debemos olvidar la perspectiva física o fisiológica de nuestro ser. Tenemos un cuerpo y necesitamos que funcione: cuanto mejor lo haga, más problemas nos evitaremos y más fácil será ocuparse de otras cosas más importantes. Seguramente, muchos no sean conscientes de ello, pero la mayor parte de la mortalidad no está causada por motivos genéticos o fallos intrínsecos del cuerpo humano, sino por deficiencias en el cuidado del cuerpo, por negligencia en la práctica de hábitos saludables para el mismo: las personas con diabetes, hipertensión u obesidad normalmente no tienen ningún fallo genético que les provoque su enfermedad. O sea, que debemos cuidarnos de nosotros mismos en los dos sentidos: en cuerpo y alma, si se nos permite el juego de palabras. Probablemente buena parte de la culpa de esta falta de cuidados a nuestro cuerpo recaiga sobre el estilo de vida actual: vivimos en la sociedad del ocio y del bienestar, y a veces preferimos seguir un tratamiento con tal de que podamos continuar comiendo de todo sin necesidad de hacer ejercicio, por poner un ejemplo. Hasta que llega un momento en que nuestra máquina se deteriora por falta del mantenimiento o de los cuidados adecuados, es decir, por no seguir comportamientos saludables. En el

fondo, lo que ocurre es que nos fallan los mecanismos de autocontrol: creemos que nada malo nos puede llegar a ocurrir nunca, y así descuidamos el autocuidado.

AUTOCUIDADO EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

El autocuidado, tanto mental como corporal, reporta beneficios a cualquier ser humano, por supuesto. Pero el cuidar de uno mismo padeciendo una enfermedad como la de Gaucher, en la que casi todos los afectados sufren problemas "colaterales" como hipertensión, diabetes o menopausia, podrá facilitarnos mucho las cosas para alcanzar una mayor calidad de vida. Con unos hábitos de vida más saludables será mucho más probable que nuestro organismo funcione bien y podamos, en consecuencia, vivir mejor. Aunque a los enfermos de Gaucher les cueste más, también su recompensa puede ser mayor.

Alguien podrá argumentar que mucha gente no necesita ningún autocuidado especial y no por ello deja de gozar de una excelente salud. Por supuesto que es así, porque todos somos genéticamente distintos, y no hay dos personas iguales ni en lo físico ni en su temperamento. Por eso, cada persona necesita unos cuidados distintos, tanto desde el punto de vista psicológico como del físico, y por eso también las decisiones personales en todos los sentidos sólo las puede tomar uno mismo, teniendo en cuenta sus propias e irrepetibles características personales, psicológicas y físicas.

Lo que subyace bajo este planteamiento teórico no es otra cosa que el respeto a las diferencias. Respeto es no pensar que lo bueno es siempre lo mismo para todos, sino que lo que para unos es bueno puede no serlo tanto para otros. Respeto es también no dar respuestas genéricas a preguntas sobre qué es lo mejor o lo peor para una persona: cada persona, con sus propias características, con sus gustos y preferencias, con el entorno que le rodea, con su familia, colegio, hospital, vecindario..., puede encontrar mejor una alternativa que otra. Esto que, dicho así, suena muy fácil y razonable, en el fondo, cuesta mucho ponerlo en práctica, ya que las personas siempre tendemos a pensar que estamos en posesión de la verdad y que nuestros consejos son los mejores.

LA INCERTIDUMBRE

Está demostrado que la falta de información y la incertidumbre son dos de los principales motivos de preocupación para los afectados por la enfermedad de Gaucher. La incertidumbre ante el futuro siempre ha sido una fuente de inquietud



para el ser humano, pero en el caso de una enfermedad como ésta, en la que la situación puede cambiar a peor en cualquier momento, la preocupación es quizá aún mayor.

La incertidumbre la crea la falta de información sobre un determinado asunto. Cuando no está en nuestra mano recabar más información que nos haga salir de nuestra incertidumbre, o intuimos que va a pasar mucho tiempo antes de dar con la solución a nuestras dudas, la única solución para calmar la inquietud es intentar permanecer tranquilos, porque una decisión precipitada, basada en una manifiesta falta de información, puede llevarnos a cometer graves equivocaciones.

¿Y cómo buscar la tranquilidad ante la incertidumbre? En primer lugar, debemos aprender a vivir con ella, es decir, tolerar un cierto grado de incertidumbre en nuestra vida, porque muchas veces se nos dará el caso de que, hasta recabar la información suficiente para despejar nuestras dudas e incertidumbres, puede que transcurra un importante lapso de tiempo. En segundo lugar, por supuesto, hay que tratar de buscar los datos y la información que nos lleven hasta la solución. Pero sin prisas, para no precipitarse, porque si intentas dar con la respuesta hoy mismo muy probablemente te vas a equivocar y vas a perder otras posibles y mejores respuestas que te llevaría más tiempo encontrar.

En definitiva, si nuestro primer objetivo es dar con la mejor respuesta o solución posible, necesitamos, por una parte, estar tranquilos, para poder pensar con claridad y no precipitadamente o llevados por la ira o el dolor del momento. Por otro lado, también necesitamos tiempo, tiempo para buscar información, para valorar en su justa medida ventajas e inconvenientes, sin dejarnos llevar por prejuicios ni por el agobio de las prisas.

LA INCERTIDUMBRE EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

En esta enfermedad, como en la mayoría de las afecciones crónicas, la mayor parte de los pacientes acaban familiarizándose con la sensación de incertidumbre.

Ésta se hace mayor en el momento en que nos comunican un nuevo daño físico en nuestro organismo u otra circunstancia de la enfermedad que conlleve una intervención, un cambio en el tratamiento o una modificación en nuestros hábitos de vida. En estos momentos, en el preciso instante en el que el médico nos comunica la necesidad de una operación o un nuevo tratamiento, nuestra tendencia es sentirnos asustados, tanto más cuanto mayor sea la gravedad de los síntomas o la enfermedad. Ahora bien, son los pacientes los que sufren la enfermedad, los que

en último término deben adoptar la decisión de someterse o no a la intervención, al tratamiento, o a cualquier otra medida terapéutica recomendada por el clínico. Y no es precisamente la consulta del médico, recién enterados del nuevo diagnóstico y asustados por las consecuencias del mismo, el lugar ni el momento más adecuado para adoptar una decisión que tanto puede afectar al futuro de nuestra enfermedad, y de nuestra vida.

Es en estos momentos cuando deberíamos pedir tiempo al médico para valorar, nosotros mismos, el alcance de las medidas aconsejadas, tanto más en una enfermedad como la de Gaucher, en la que muchas veces el enfermo se encuentra más informado sobre la misma que el propio médico, profesional que muy probablemente sólo haya tenido uno o dos pacientes con esta afección en toda su vida, y que en el fondo está aprendiendo sobre la marcha con el propio paciente. Por eso, aunque no tengamos el hábito de decirle a un médico: "Deme usted tiempo para pensarme la respuesta", deberíamos hacerlo así, eso sí, contando siempre con su consejo profesional. En este sentido, resulta tremendamente útil comunicarle al médico, de la manera más precisa, todos los síntomas de la enfermedad, ya que alguno de ellos le puede poner en la pista correcta sobre alguna complicación que no salga a relucir en las pruebas médicas. En realidad, habría que acudir al médico con "boli y papel", con todas nuestras preguntas escritas, y también apuntar todas sus opiniones e indicaciones, y luego "rumiar" toda esta información al llegar a casa, ya que nos puede ser muy útil para ayudarnos a tomar una decisión.

En resumidas cuentas, lo más importante es contar con la mayor cantidad y calidad de información, y que ésta fluya tanto en dirección del médico hacia el paciente, como del paciente hacia el médico (que, insistimos, puede estar menos informado que su paciente). Si los consejos o el diagnóstico de tu médico te parecen razonables y fiables, adelante, pero, si no lo ves tan claro, o te ofrece dos opciones o más de tratamiento, cada una con su lista de ventajas e inconvenientes, entonces es al enfermo al que toca buscar más información al respecto para adoptar la decisión más adecuada. Lo cierto es que, si decimos a todo que sí, no tendremos información, ni la tendrá el médico de nuestros síntomas y de lo que nos preocupa, y así habrá más riesgo de equivocarse.

EL DERECHO A DECIDIR EL TRATAMIENTO

El enfermo debe tener siempre presente que es él quien, en último término, debe decidir si seguir o no el tratamiento



propuesto por el médico. Por supuesto, siempre y cuando el paciente no se encuentre en una situación limitante de su voluntad o de sus capacidades mentales, como pueda ser una depresión, o esté en una situación de dependencia de otras personas. Y para decidir adecuadamente sobre nuestro tratamiento, necesitamos, como antes quedó dicho, tiempo e información, por lo que, si el médico exige una respuesta inmediata, estamos en el derecho de negarnos, y de solicitar un tiempo para reflexionar, cada uno el que necesite, ya sea unas horas, un día o una semana. Para que el médico no lo tome como una desconfianza por vuestra parte, podéis decirle que necesitáis consultar con la familia antes de tomar una decisión; de esta manera, no se herirá su susceptibilidad.

El segundo paso, elegir el tratamiento en sí, puede depender de muchos factores. A veces, entran en juego los económicos, la disponibilidad, la comodidad del seguimiento (en casa o en el hospital), etc. En otras ocasiones, es el médico quien muestra ciertas preferencias por un tratamiento determinado. Lo que está claro es que, a día de hoy, aún no hay un solo tratamiento que unánimemente sea considerado como el mejor o el más indicado para todos los afectados. Así que cada paciente deberá adoptar su decisión personal, valorando ante todo los criterios de eficacia médica: qué tratamiento es el que produce una mayor mejoría física, cuál el que reduce más los síntomas, cuál el que presenta menos efectos secundarios... En cuanto a los factores económicos, en principio no deberían condicionar la decisión del enfermo, ya que por fortuna vivimos en un país que puede costear el tratamiento que necesitemos. Así pues, lo que el enfermo ha de poner en la balanza para tomar su decisión es básicamente las posibilidades de mejoría, por una par-

te, y los efectos secundarios, por otra. También, se puede valorar, aunque en menor medida, la comodidad de la administración: no es lo mismo tener que acudir a un hospital que poder seguir el tratamiento desde casa. En fin, ante el cuadro de ventajas e inconvenientes que nos dibuje el clínico, sólo nos quedará sopesar, reflexionar con tiempo y tranquilidad, y, finalmente, decidir. Una decisión que, como siempre, implicará su carga correspondiente de duda y de incertidumbre, porque, a pesar de los datos científicos y estadísticos, no todos los pacientes responden siempre de idéntica manera al mismo tratamiento, ni los efectos secundarios son siempre iguales para todos, por lo que la decisión de adoptar una opción terapéutica u otra irá inevitablemente acompañada de una cierta dosis de duda e incertidumbre, que sólo se despejará, obviamente, en el transcurso del propio tratamiento.

CONCLUSIONES

Como consejos finales, podemos decir que ante cualquier decisión nunca nos debemos dejar llevar por los prejuicios o las opiniones de otros. En segundo lugar, confiemos en la profesionalidad de nuestros médicos, a quienes únicamente guía el interés por nuestro pronto restablecimiento. Finalmente, y como aspecto más importante, la decisión ha de ser sólo del paciente, aunque para llegar hasta ella éste habrá de recurrir, por supuesto, a la información proporcionada por el médico. Será, pues, el afectado el que habrá de valorar los riesgos, las ventajas y los efectos secundarios, la mayor o menor comodidad que le ofrezca cada tratamiento y, en función de toda la información recabada, llegar—tras una meditada reflexión y tomándose todo el tiempo que estime oportuno para ello—, a una decisión libre, personal y exenta de prejuicios.

Opiniones de los participantes en los distintos talleres

Montse Castella

MADRE DE UN NIÑO CON ENFERMEDAD DE GAUCHER

Por segunda vez, la asociación nos brindó a los padres con hijos con la enfermedad de Gaucher, la posibilidad de reunirnos con profesionales de la psicología para tratar de compartir y aprender de qué manera poder afrontar una enfermedad crónica y cómo convivir con ella.

El taller resultó ameno y productivo. En el ambiente se notó que la mayoría de los participantes nos conocíamos de otros años y esto favoreció que la participación fuera más fluida y sincera, dando lugar a poder tratar aspectos que a la mayoría nos afectaban.

Las preocupaciones comunes en los asistentes eran: la salud de nuestros hijos, responsabilidad ante su enfermedad, inculcar respeto hacia los demás, seguridad en uno mismo y un largo etcétera. Una vez analizadas y debatidas nuestras preocupaciones, pudimos llegar a la conclusión de que la mayoría de ellas eran similares a las de los padres con hijos que no padecen ninguna enfermedad. Eso nos hizo reflexionar y aprender una lección como padres: que

nos precipitamos en nuestras preocupaciones y no esperamos a ver el desarrollo de las cosas, tenemos miedo de no saber si estamos haciendo lo correcto, imponemos nuestras decisiones sin contar con ellos, no queremos que se equivoquen y, sobre todo, deberíamos aprender de ellos, por que aun siendo ellos los que padecen la enfermedad son capaces de ser felices.

Por todo esto, los talleres fueron muy constructivos y prácticos, ya que los consejos recibidos del equipo de psicólogas fueron muy concretos: no precipitarnos en las decisiones, mantenernos firmes y no flaquear antes las manipulaciones de nuestros hijos, dejarles ser responsables ante su enfermedad, premiar sus buenas actitudes y no sólo recriminar las malas, mantener una actitud positiva y transmitir algo muy importante y fundamental: **felicidad y seguridad**.

Finalmente, salimos de allí convencidos y con muchas indicaciones que se podían llevar a la práctica sin mucho esfuerzo y, a cambio, con una gran recompensa.





Mónica Merino

PACIENTE CON ENFERMEDAD DE GAUCHER

La idea de reunirnos por edades en nuestros encuentros nos parece una idea genial, ya que estar entre personas de edades similares y con un tema común, "la enfermedad de Gaucher", es muy enriquecedor.

Para nosotros es un gran apoyo en el ámbito emocional, existiendo un intercambio de experiencias e información que nos puede ser de gran ayuda.

Es muy interesante para los jóvenes el compartir temas que estén acordes con nuestra edad.

En nuestras reuniones, hablamos de nuestras vivencias, de cómo afrontamos el hecho de ser enfermos de Gaucher (con o sin tratamiento) y de cómo ello nos puede afectar en nuestra vida cotidiana: estudio, trabajo, amigos, familia, pareja, etc. Siempre será más fácil hablar de todos estos temas con personas con las que coincides por edad y men-

talidad. Esto nos ayuda a hablar de forma más natural y espontánea, con personas que pasan por esos momentos de miedo e incertidumbre.

Es positivo ver cómo somos capaces de superar cada una de esas pruebas, salir adelante, llevar una vida completamente normal, como el hecho de salir con amigos de fiesta, preparar los exámenes, buscar tu primer empleo, enamorarse y compartir una vida e incluso plantearse tener un hijo, como cualquier otro joven.

Todo ello debe ser un aliciente para todos los que vienen detrás de nosotros, ya que el tener una enfermedad crónica como la enfermedad de Gaucher no nos hace diferentes o distintos al resto de los jóvenes, si somos capaces de valorar que nuestra calidad de vida mejora cada día poniendo en ello mucho entusiasmo y alegría.



Resumen

V Encuentro Nacional de la AEEFEG Zaragoza, 3-5 de octubre de 2003

El V Encuentro Nacional, realizado en Zaragoza, nos brindó la oportunidad de poder celebrar con la FEETEG (Fundación Española para el Estudio y la Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher) su décimo aniversario. En esa ocasión, nos acompañaron el presidente y la vicepresidenta de dicha fundación, los cuales nos hablaron sobre el tratamiento, pautas y valoraciones del paciente Gaucher. Fue una oportunidad más de poder aprender y de informarnos de todo lo que acontece con relación a nuestra enfermedad.

También contamos una vez más con la presencia y participación del Grupo ALBOR-COHS, con el cual realizamos unos talleres por grupos de edad, que nos permitieron valorar muchos aspectos psicológicos de nuestra vida y de nuestra enfermedad.

El encuentro culminó con la visita a la Basílica del Pilar, la cual fue muy emotiva, y una agradable cena en una bodega típica de la zona.

El domingo día 5 realizamos nuestra asamblea anual. En ella se concretaron decisiones y acuerdos para el siguiente año, entre los cuales cabe mencionar:

- Participar en el II Encuentro Internacional de Enfermedades Raras, en Sevilla, en el mes de febrero de 2004.
- Solicitar una entrevista con los responsables de las distintas Comunidades Autónomas.
- Elaborar un dossier sobre la asociación y la enfermedad de Gaucher.
- Organizar los preparativos, como anfitriones que seremos, del VI Encuentro Europeo de la Alianza Gaucher (Barcelona, 14-18 de octubre de 2004). Allí acudirá una pequeña representación de la asociación española. Se decide, por aclamación general, que el próximo VI Encuentro Nacional se celebrará en la Isla de Gran Canaria los días 29-31 de octubre y 1 de noviembre de 2004. Estamos muy ilusionados con dicho encuentro y esperamos que la participación sea numerosa.

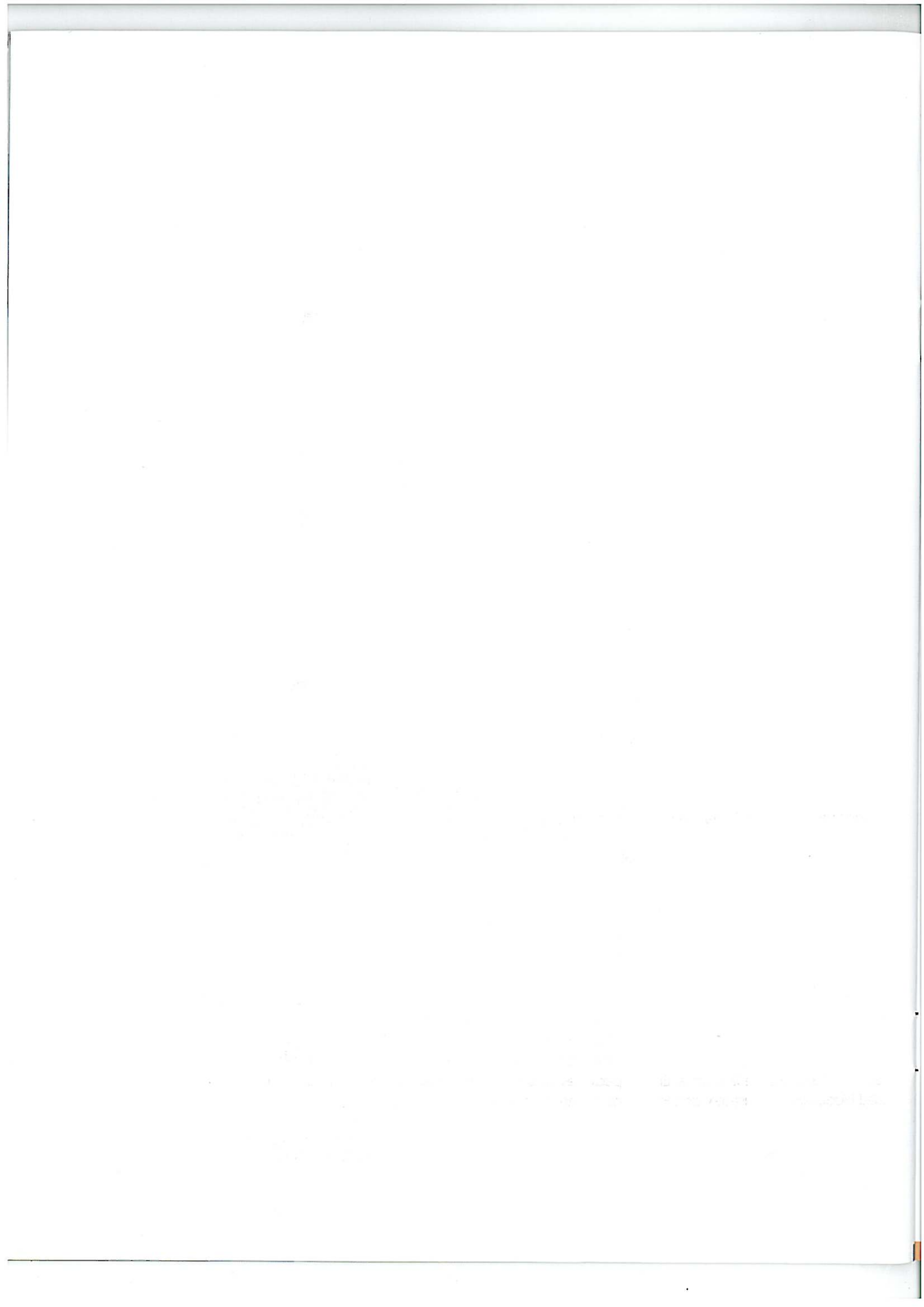






VI REUNIÓN NACIONAL

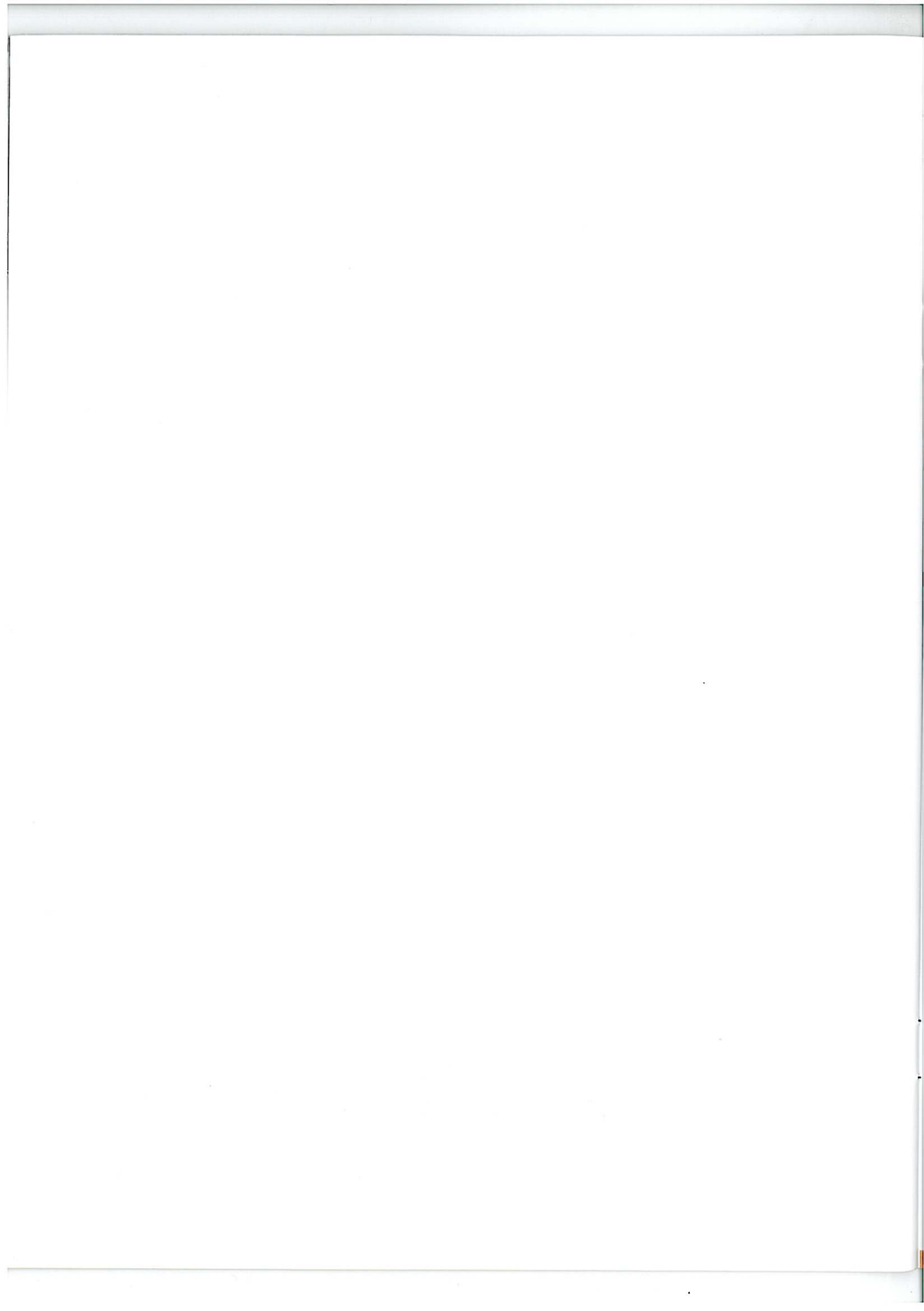
LAS PALMAS DE GRAN CANARIA
29 DE OCTUBRE-1 DE NOVIEMBRE DE 2004





SUMARIO

Nuevas perspectivas de la enfermedad de Gaucher desde la Alianza Europea de Gaucher (EGA) Dr. Raul Chertkoff	31
Resumen del VI Encuentro de la Alianza Europea de Gaucher (EGA)	35
Resumen del VI Encuentro Nacional de la AEEFEG	36





Nuevas perspectivas de la enfermedad de Gaucher desde la Alianza Europea de Gaucher (EGA)

Dr. Raul Chertkoff

**PRESIDENTE DE LA ASOCIACIÓN DE PACIENTES DE ISRAEL
MIEMBRO DE LA EGA (EUROPEAN GAUCHER ALLIANCE)**

La razón fundamental por la que estoy aquí es que soy el padre de Azaf, que tiene enfermedad de Gaucher. Fue diagnosticado hace 12 años; desde entonces Gaucher pasó a ser más que una palabra o una enfermedad, pasó a ser parte de nuestra vida. Soy médico de familia y director de una de las grandes asociaciones de salud de Israel y me ocupo de la enfermedad de Gaucher en el tiempo libre.

TRATAMIENTO EN CASA

Ya en 1993 un grupo de médicos dirigidos por el profesor Ari Zimran, de Jerusalén, presentaron resultados de un estudio internacional sobre infusiones en casa. Este estudio se llevó a cabo con enfermos de EE UU, Israel y Holanda. Fueron 33 pacientes en total, que durante 82 semanas recibieron tratamiento en casa. Hay que recordar que en esa época las infusiones se hacían 3 veces por semana –no como ahora, que se hacen una vez cada 2 semanas–, por lo que la terapia domiciliar suponía un gran avance. Los resultados fueron muy alentadores, el tratamiento en casa era seguro. En Barcelona (en la reunión de la EWGGD), la doctora Carla Hollak, en la presentación de la Alianza, dio a conocer los resultados de un estudio de terapia domiciliar que

se hizo en Inglaterra y en Holanda, demostrando, a los médicos que había en el Congreso, que el tratamiento en casa es seguro. Este estudio se llevó a cabo con 149 pacientes, de los que 124 fueron tratados en casa, 8 tenían *port-a-cath* y el resto tenía acceso venoso a través de una palomilla; 13 de los pacientes eran asistidos por una enfermera, y el resto se autoadministraba el tratamiento. Se calculó que en total se llevaron a cabo 35.000 infusiones que se hicieron los 124 pacientes y sólo se registraron 6 complicaciones en 5 pacientes. La complicación más común, del 10 al 20% de los pacientes, fue rigidez de la piel. Un paciente tuvo reacciones transitorias, otro tuvo problemas de venas y celulitis, pero no se observaron casos de flebitis, esto es, de infección de la vena u otros problemas.

La conclusión fundamental fue un alto nivel de satisfacción. Por el hecho de ser tratados en casa, hay menos limitaciones a la hora de llevar a cabo actividades diarias, hay menos dependencia de ayuda de los demás y sobre todo tiene aspectos psicológicos muy importantes; el hecho de ir al hospital no resulta siempre agradable, ya que nos encontramos allí con enfermos más graves de otras patologías. Por ejemplo, hay en Israel un hospital que tiene el centro de Gaucher en la clínica oncológica de niños y era muy



difícil para los enfermos de Gaucher ver a esos niños con esa enfermedad tan dura.

El 90% de los pacientes de este estudio eligieron la posibilidad de ser tratados en casa.

Las conclusiones fueron que las infusiones en casa son muy seguras y que las reacciones a las infusiones son muy raras (sólo del 1%). El tratamiento es bien tolerado por la mayoría de los pacientes, como demuestra la experiencia de más de 10 años bastante extendida en el mundo. Casi todos los pacientes aprenden a tratarse en casa y hay un alto nivel de satisfacción y conformidad. En Israel tenemos el 46% de los pacientes tratados a domicilio, la mayoría de ellos, asistidos por enfermeras y médicos.

En Grecia (como aquí, en España) hay un problema de legislación para poder acceder a la terapia domiciliar, aunque, por otra parte, los enfermos de hemofilia y talasemia sí tienen tratamiento en casa.

Respecto al peligro potencial del tratamiento domiciliario, como médico, les digo que tratar diabetes en casa es más peligroso que tratar Gaucher, porque si el diabético se inyecta demasiada insulina puede perder el conocimiento y estar grave, cosa que no le puede pasar a un enfermo de Gaucher, ya que lo único que tiene que hacer es desconectar la palomilla.

La diferencia de legislación en los diferentes países y las diferencias de sistemas de salud afectan en la posibilidad de recibir tratamiento en casa. En Holanda, el 95% de los pacientes se autoadministra el tratamiento: ¿cómo conseguirlo? En Israel fue muy fácil, ya que el tratamiento a domicilio es muy común y ya existía para muchas otras enfermedades antes que el tratamiento de Gaucher. Sólo había que ir al médico, decírselo y enseñarle lo que se necesitaba para poder hacer la transfusión, aprender cómo hacerla y en un par de meses ya se podía hacer en casa. En Inglaterra y Holanda seguro que también fue muy fácil.

Para hacerlo en un país como España, primero hay que decidir si se quiere tener la posibilidad de terapia en casa, segundo hace falta que los médicos estén seguros de que el tratamiento se puede hacer en casa (ya que van a ser los primeros a los que van a preguntar las autoridades). Luego hay que ver cómo se puede persuadir a la Administración para realizar el cambio en la legislación: hay que recordarle que ya hay otras enfermedades (en las que el tratamiento también es muy caro) que lo hacen en casa. ¿Por qué no nosotros?

TRATAMIENTO ORAL Y PROBLEMAS NEUROLÓGICOS

El segundo tema que me pidieron que tratara es el tratamiento oral y los problemas neurológicos. Zavesca® es el primer tratamiento oral que se ha descubierto para una enfermedad de depósito lisosomal. Es un fármaco que trabaja reduciendo la producción del sustrato que se acumula en la enfermedad de Gaucher. Tanto el hecho de que se administre por vía oral como su modo de actuación le hacen diferente de la enzima. El hecho de la aparición de Zavesca® ha cambiado un poco el mundo de la enfermedad de Gaucher. Es importante saber que existe y que este fármaco podría suponer avances en el tratamiento de otras enfermedades de depósito lisosomal. Se ha demostrado que es eficaz en algunos casos de enfermedad de Gaucher. Una de las cosas que se sabe es que atraviesa la barrera hematoencefálica, cosa que puede ser de ayuda para Gaucher tipo 3 (aunque esto está aún en estudio). El tratamiento oral tiene bastantes efectos secundarios. Los más importantes son diarreas, pérdida de peso, temblor de la mano y neuropatía periférica, que es un problema neurológico –es aquí donde se establece la conexión de Zavesca® con los problemas neurológicos–.

En enero de 2003 el grupo europeo de Gaucher (donde estábamos el Dr. Manuel Giralte y yo mismo) se reunió en Londres para tratar cuál era la posición de miglustat (Zavesca®) en el tratamiento de los enfermos de Gaucher tipo 1. La posición que se acordó fue aceptada también por EMEA y fue publicada en junio de 2003 en la revista internacional *J Inherit Metab Dis*. Los aspectos más importantes de este artículo son los siguientes:

- El tratamiento de elección para nuestros pacientes Gaucher es el tratamiento enzimático sustitutivo.
- El tratamiento de reducción de sustrato podría ser apropiado en casos de pacientes que sufren una enfermedad de Gaucher leve o moderada y que no pueden o no quieren recibir el tratamiento enzimático.

¿Cuáles son las categorías a considerar para tratar a un paciente con miglustat? Pacientes que no han estado bajo tratamiento alguno, que sufren de un Gaucher leve o moderado y no quieren o no pueden recibir tratamiento enzimático. Por ejemplo, pacientes que no son aptos para recibir o seguir recibiendo el tratamiento enzimático por fobia a agujas, problemas de canalización de venas, etc., o pacientes que,



a pesar de recibir tratamiento enzimático en dosis máximas, sufren síntomas de la enfermedad y podrían recibir tratamiento combinado.

Debido a los efectos neurológicos secundarios que se presentaron en los estudios con Zavesca®, la EMEA obliga a un control estricto de los pacientes que entren en tratamiento oral. Además, por el hecho de que en los primeros estudios se encontró que algunos pacientes presentaban neuropatía periférica y tremor, la EMEA pide que se estudie si hay problemas neurológicos en enfermos de Gaucher tipo 1. La orden incluye que sean estudiados 200 enfermos europeos, con el propósito de saber si los efectos secundarios de Zavesca® provienen del fármaco o de la enfermedad. Respecto a lo anterior, les puedo decir que hasta hoy no se ha publicado estudio alguno que demuestre que los enfermos de Gaucher tipo 1 sufran de síntomas o problemas neurológicos en mayor frecuencia que la población general. Hay un estudio que presentó el doctor Pastores, de EE UU, en el que preguntó a todos los pacientes que llegaron a recibir tratamiento si habían sentido algún síntoma similar a los que él les explicó. Esta encuesta fue resumida y presentada en un estudio que fue publicado. Yo practico la medicina general y les puedo decir que el porcentaje de problemas neurológicos que encuentro en mis pacientes que no tienen Gaucher es casi el mismo que lo que este autor presentó en su estudio. Además, los que no tenemos Gaucher también sentimos síntomas similares a los descritos: nos duele un dedo o se nos duerme el meñique, etc. Son síntomas neurológicos, pero no diagnostican ninguna enfermedad especial. Además, cuanto más se alarga la vida más abundantes son los síntomas que sentimos. Toda proposición de futuros problemas neurológicos que han de afrontar estos enfermos de Gaucher tipo 1 son meras especulaciones que no tienen base alguna.

Hoy en día se está estudiando el rol de miglustat (Zavesca®) en el tratamiento de enfermos tipo 3 y otras enfermedades de depósito, ya que miglustat puede prevenir algún síntoma neurológico que puede aparecer en el futuro.

La posibilidad de que exista un tratamiento alternativo para aquellos pacientes de Gaucher que no son aptos para el tratamiento enzimático es importante y para eso miglustat es la respuesta de hoy en día. Pueden aparecer otros tratamientos que sean mejores que la terapia enzimática, pero por ahora no existen.

TRABAJOS DE LA EGA (EUROPEAN GAUCHER ALLIANCE) EN FAVOR DE LA EUROPA DEL ESTE

La Alianza Europea de Gaucher (EGA) fue fundada en 1994 en Trieste. En Lemnos, en 1998, decidimos hacer un encuentro una vez por año y, además, cada 2 años otro encuentro, coincidiendo con el grupo europeo (un encuentro específico para tratar los problemas y empezar un trabajo más eficaz). La primera vez que lo hicimos fue en el año 2000 en Jerusalén, donde decidimos que una de las metas de la Alianza era representar los intereses de los enfermos europeos, para asegurar la posibilidad de recibir tratamiento.

En Londres, en 2001, celebramos nuestro encuentro, coincidiendo con el 10º aniversario de la asociación inglesa y ese año asistieron por primera vez Bulgaria, la República Checa, Ucrania, Rumanía y Rusia. Durante mucho tiempo habíamos recibido e-mails y cartas de países que tenían problemas para obtener tratamiento, pero ésta fue la primera vez que nos encontramos con algunos de estos países y tuvimos la posibilidad de hablar sobre las dificultades que tenían para recibir el tratamiento. En esa reunión, se establecen lazos de colaboración entre diferentes países: Italia lleva ayuda a Bulgaria y a Serbia-Montenegro; Francia ayuda a Rumanía; la República Checa ayuda a Rusia y Ucrania; y Holanda se ocupa de Eslovenia y Polonia.

En marzo de 2002 decidimos encontrarnos con los representantes de Genzyme en Europa del Este. La meta era diseñar un plan de trabajo para avanzar en la situación de los enfermos de esa parte de Europa. Fue la primera vez que se pusieron sobre la mesa los diferentes problemas que existían en los países con dificultades y donde supimos que la representante de Genzyme para programas de ayuda tiene que tratar con un territorio tan grande como el continente de Europa y América juntos. Esto supone una gran dificultad, ya que en Europa hay muchos países nuevos y, por tanto, muchas legislaciones diferentes. Hizo falta mucha política y mucha diplomacia para poder sacar un plan de trabajo en esa reunión.

En Praga, en mayo de 2002, tuvo lugar el congreso del grupo europeo, y se trató de la situación de los enfermos en la Europa del Este, ya que no habíamos adelantado mucho. Volvimos a presentar los problemas de estos países y ver cómo podíamos ayudar a las asociaciones a encontrar algún plan de trabajo para adelantar la situación de los enfermos en Europa del Este.



En Holanda, en octubre de 2003 fue el 20º aniversario de la asociación holandesa y ahí nos encontramos con 16 representantes de toda Europa. Tuvimos la ocasión de tener una reunión con el director general del laboratorio Genzyme, quien nos aseguró que todo enfermo que esté en estado crítico de salud recibirá tratamiento.

En noviembre de 2003 la Alianza presenta un programa para tratamiento humanitario.

En enero de 2004, Genzyme forma el plan ECAP, que es el programa europeo de acceso a Cerezyme. En marzo de 2004 se forma el grupo médico que decidirá qué pacientes recibirán tratamiento, y el director de Genzyme nos promete, otra vez, que el tratamiento humanitario será para toda la vida.

En Barcelona (en el encuentro del presente año), el Dr. Carlo Incerti (director del grupo médico mencionado arriba), presenta cuáles fueron los resultados del trabajo sobre los pacientes en Europa del Este. Se presentaron 64 peticiones para tratamiento y se aprobaron 57. Hoy en día, 48 pacientes ya están recibiendo tratamiento en Europa del Este, 3 pacientes en Bielorrusia, 13 en Ucrania, y 18 en Rumanía. No obstante, es muy difícil sentar una base para tratar a 3 pacientes en un país, ya que no sólo hay que traer la enzima, sino que debe haber un laboratorio, un médico y otras cosas muy importantes –no olvidemos que en esos países hay que empezar de cero–.

En octubre, en Barcelona, Allen representó a los enfermos felices de Serbia-Montenegro que reciben tratamiento humanitario y esperan ver los resultados.

PLANES DE LA ALIANZA PARA 2005

- Lo primero es reaccionar a todos los problemas que se presenten en diferentes partes de Europa, pero sobre todo adelantar el trabajo para mejorar la situación de los enfermos en Europa del Este. Ahora nuestro programa es Rusia, ya que hay una gran cantidad de enfermos, cerca de 100, pero muy pocos reciben tratamiento y están dispersos en un área geográfica muy grande y el gobierno no ayuda mucho a adelantar el tratamiento.

- También pretendemos seguir representando a los enfermos de Gaucher en Europa y los que se conecten con la Alianza y necesiten ayuda.

- Apoyar nuevos adelantos, tecnología y estudios para el tratamiento de los enfermos de Gaucher. No es un secreto que Zavesca® existe; de hecho, la Alianza realizó un trabajo muy fuerte para que los estudios salieran adelante. Siempre vamos a apoyar todo lo que ayude a adelantar los tratamientos.

- Continuar apoyando a asociaciones europeas.

- Continuar informando sobre la enfermedad, tratamiento e innovaciones, ya que la tecnología cambia muy rápido y hay que estar al día.

Resumen

VI Encuentro Alianza Europea de Gaucher (EGA) Barcelona, 14-17 de octubre de 2004

El año 2004 ha tenido gran repercusión, no sólo por lo que supuso nuestro Encuentro Nacional, sino también por lo que significó ser anfitriones del VI Encuentro Anual de la Alianza Europea de Gaucher, realizado del 14 al 17 de octubre en Barcelona.

Para la Asociación Española de Gaucher fue muy importante, y de gran responsabilidad, el preparar y recibir a todos los miembros representantes de las 24 asociaciones que forman parte de la Alianza Europea de Gaucher.

Desde el año 1994 hasta ahora hemos crecido y aumentado esta familia Gaucher, enriqueciéndonos y aprendiendo de la experiencia de cada uno, de las asociaciones con más antigüedad y de las que estamos casi en los comienzos. Todo es válido, pues cada experiencia conduce a un enriquecimiento aún mayor, y es lo que en definitiva hace que la Alianza se consolide y adquiera un peso específico, de cara al futuro de

nuestra enfermedad y del trabajo realizado como asociaciones de pacientes y familiares.

En este año 2005, nos hemos puesto distintos retos como EGA; quizás uno de los más importantes será el de conseguir mejorar el bienestar de los pacientes Gaucher afectados gravemente que requieren tratamiento urgente en Europa del Este. Para ello, desde la Alianza Europea de Gaucher, apoyamos el programa Europeo de Acceso a Cerezyme, establecido por Genzyme CORPOREINSO. De esta manera, se llegará a poder hacer frente a las necesidades de los pacientes.

Confiamos plenamente en ello y auguramos los mejores éxitos para este programa, tanto a los pacientes como a sus familias, que viven con ellos el día a día de su enfermedad.

M.^a del Carmen Martell Muñoz
Presidenta de la AEEFE Gaucher





Resumen

VI Encuentro Nacional de la AEEFEG Las Palmas de Gran Canaria, 29 de octubre-1 de noviembre de 2004

Este VI Encuentro Nacional ha sido casi como un regalo, el haber podido movilizar a 160 personas de distintos puntos de la Península (niños, jóvenes y adultos de variadas edades); ha sido todo un reto. Esto se hizo realidad gracias a muchas circunstancias, pero sobre todo a que cada uno ha puesto mucho de su parte para que nada nos impidiese llegar hasta aquí.

Para muchos, ha significado coger un avión por primera vez en su vida; para otros era un viaje esperado; y para aquellos que no pudieron venir por distintos motivos, que sepan que hemos sentido igualmente su presencia.

Han sido unos días muy especiales, donde el tiempo, las ganas de estar juntos y la alegría fueron los componentes que facilitaron que el VI Encuentro Nacional haya sido una realidad y una meta conseguida.

La participación del Presidente de la Asociación de Israel, el Dr. Raul Chertkoff, siempre espléndida, representó uno de los momentos centrales de nuestro encuentro, tanto por la información que nos facilitó

como a nivel emotivo, ya que lo hemos sentido como un miembro más de nuestra asociación.

Los paseos por distintos puntos de la Isla de Gran Canaria pusieron la nota lúdica y recreativa de estos casi 4 días compartidos. El entusiasmo de cada uno, la algarabía de la chiquillería, el poder disfrutar del mar, de los distintos paisajes, y en definitiva de cuantas cosas se nos ofrecieron, creo que ha hecho inolvidable para cada uno el VI Encuentro en Gran Canaria.

Para este año 2005 nos hemos propuesto llevar adelante el trabajo en distintos frentes: Alianza Europea de Gaucher, tratamiento en casa, tratamiento oral, seguir colaborando con FEDER.

Nos volveremos a encontrar en el VII Encuentro Nacional, los días 4-6 de noviembre en la ciudad de Ávila, donde nos veremos una vez más e intentaremos que sea un momento especial para cada uno y una nueva ocasión para seguir aprendiendo y compartiendo experiencias.

¡Les esperamos a todos en Ávila!



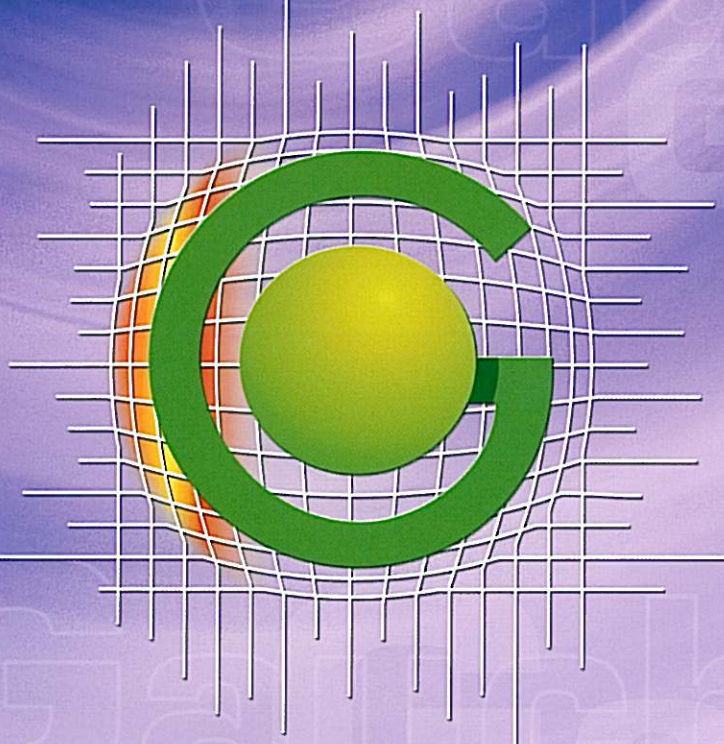


Notas

A series of horizontal dotted lines for writing notes, spanning the width of the page.

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

...tenemos
mucho que
contarte



c/ Pérez del Toro, 41. 35004 Las Palmas de Gran Canaria
Telf./ Fax.: 928242620 - E-mail: gaucher@eresmas.com

Con la colaboración de

genzyme