



Madrid, 23-25 de octubre de 2015

Embarazo en las pacientes de Gaucher. Pautas para la madre

Dr. Miguel Ángel Torralba

Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

Manifestaciones a nivel del aparato locomotor de la Enfermedad de Gaucher

Dr. Enrique Raya Álvarez

Servicio de Reumatología. Complejo Hospitalario Universitario. Granada

Orientación sobre Valoración de Discapacidad Miriam Torregrosa

Servicio de Información y Orientación. FEDER. Madrid

Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG









Edición: LM Consulting Fotos: Cristina Medina © AEEFEG

Con el patrocinio de:





Y la colaboración de:







Saludo del presidente de la AEEFEG

Estimados amigos:

En el mes de octubre de 2015 se celebró nuestra XVII Reunión Anual, cuyas vivencias se reflejan, como ya es habitual, en nuestra revista, que permite, tanto a los que asistieron como a los que no lo hicieron, disponer de toda la información sobre las ponencias de los diferentes expertos que participaron en ella, así como lo acordado en las Asambleas Generales Ordinaria y Extraordinaria.

Quiero, en primer lugar, dar las gracias a nuestros patrocinadores, Sanofi Genzyme y Shire, y a Actelion por su colaboración, pues sin su ayuda sería complicado llevar a cabo todas nuestras actividades.

También deseo agradecer a los ponentes que participaron en la Reunión Anual que nos dedicaran su tiempo libre para transmitirnos sus conocimientos y saber, gracias a lo cual todos nosotros podemos conocer mejor nuestra patología.

Como podréis ver, además de la Asamblea Ordinaria, este año se ha celebrado también una Asamblea Extraordinaria motivada por la elección de un nuevo Presidente de la Asociación.

Después de seis años como Presidente, y por motivos estrictamente personales y ajenos a cualquier tema relacionado con la Asociación, me he visto en la necesidad de presentar la dimisión como Presidente, aunque, como podéis ver, sigo formando parte de la Junta Directiva en calidad de Vocal.

Desde aquí, quiero daros las gracias a todos los Socios y a los miembros de la Junta Directiva por el apoyo y ayuda que me habéis prestado durante todos estos años, lo que ha hecho que mi trabajo haya sido más fácil.

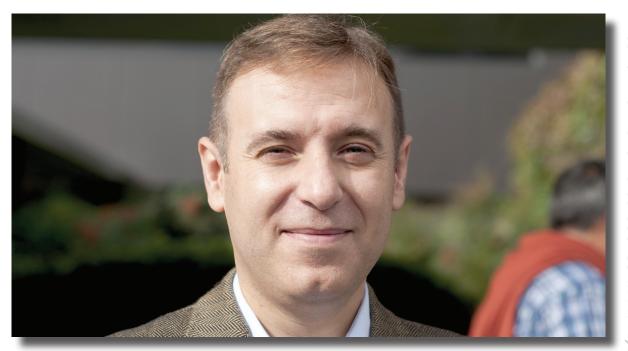
También quiero dar las gracias a todas las personas que forman parte de Sanofi Genzyme, Shire y Actelion por el apoyo recibido, tanto en lo que respecta a la AEEFEG como a nivel personal. Siempre han estado ahí y espero que así siga siendo con la nueva Presidenta. Hago extensivo mi agradecimiento a todos los profesionales médicos que siempre están dispuestos a colaborar con la Asociación aportándonos sus conocimientos y saber.

Deseo pediros, finalmente, que prestéis todo vuestro apoyo y ayuda a la Presidenta Soledad Prieto, a la que quiero agradecer en nombre de la Asociación y en el mío propio, el reto que ha asumido. Por mi parte, tanto ella como cada uno de los socios de la AEEFEG seguirán contando con mi apoyo.

Para terminar, en estos momentos la única palabra que me sale es: GRACIAS.

Un saludo,

Fdo.: Serafín Martín



"El embarazo de una mujer con Enfermedad de Gaucher ha de ser siempre programado"

Dr. Miguel Ángel Torralba. Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza

"En 1970", explica el doctor Miguel Torralba, "en Europa, el objetivo de la Obstetricia y la Ginecología era disminuir al máximo posible la mortalidad materno-infantil. Sin embargo, en la actualidad ese objetivo ha pasado a ser lo que se ha venido a llamar programación fetal, que no es otra cosa que evitar que tanto la madre como el feto puedan enfermar. En este sentido el embarazo depende del estado de salud de la madre con anterioridad al inicio de la gestación, de la nutrición que tenga, de una serie de hábitos (tabaquismo, consumo de alcohol, ejercicio, estilo de vida, etc.), una serie de influencias ambientales y, ya que estamos hablando de una enfermedad genética, por supuesto también de los genes".

Así pues, ahora el objetivo es promover la salud de la mujer y su descendencia, lo que implica plantear una serie de cuidados de salud y evaluar el riesgo reproductivo, de tal modo que se actuará en función de los riesgos identificados y todo ello se utilizará para realizar una serie de acciones preventivas. ¿Por qué hacerlo así? Pues porque desde que una mujer queda fecundada –aproximadamente 14 días después de la última menstruación– hasta que se llega al diagnóstico de embarazo, pasan aproximadamente 5-6 semanas en las que el embrión ya ha empezado a formarse (organogénesis). Y esto es muy importante tenerlo en cuenta antes de que la mujer se incorpore a la consulta prenatal. El doctor Torralba recomien-

"Ahora, el objetivo de las autoridades sanitarias en cuanto al embarazo es promover la salud de la mujer y su descendencia" da la página web www.prosego.com para encontrar con mayor detalle gran parte de lo que él expuso en su participación en la XVII Reunión Anual de la AEEFEG.

Prevención

Frente al embarazo habrá que desarrollar tres tipos de acciones preventivas. La prevención primaria supone eliminar el factor de riesgo cuando una mujer esta sana, como sucedería en el caso de las mujeres portadoras de la mutación genética de la Enfermedad de Gaucher. También se realizará una prevención secundaria en el caso de que la mujer esté enferma pero asintomática, lo que implica la necesidad de detectar precozmente cuáles pueden ser las posibles complicaciones y tratarlas en el caso de que sea necesario. Finalmente, la prevención terciaria se realizará en el caso de que la afección sea ya sintomática, por lo que se trataría de reducir y evitar las posibles complicaciones.

"El mejor momento para iniciar las acciones preventivas propias del embarazo es el periodo preconcepcional"

"El momento idóneo y óptimo para iniciar la asistencia y por tanto implementar las acciones preventivas del embarazo a una muier con una enfermedad crónica es el periodo preconcepcional", aseguró el doctor Torralba. "De este modo se podrá estudiar la enfermedad y, al mismo tiempo, hacer que la mujer esté en las mejores condiciones posibles de salud antes de que se inicie la gestación, lo que aumentará las posibilidades de proteger al feto. Además, se podrá informar adecuadamente a la mujer de los riesgos que el embarazo puede suponer para la evolución de su enfermedad y los que la propia enfermedad puede suponer para el desarrollo de la gestación".

Control del embarazo

Cuando una mujer sospecha que está embarazada debe acudir a su médico de atención primaria para que éste confirme la gestación y pueda obtener una información muy importante sobre una serie de parámetros, además de identificar algunos factores de riesgo, estimar la edad gestacional y remitirla al obstetra. Asimismo, aunque esto puede variar en las diferentes Comunida-

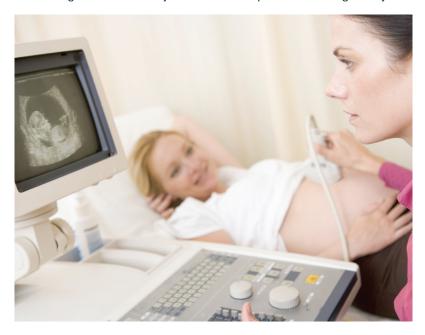
"Una mujer con Enfermedad de Gaucher debe tener más contacto con el obstetra que una mujer sana"

des Autónomas, se le proporcionará información acerca de lo que es el embarazo y cuándo iniciar la toma de ácido fólico, yodo, hierro, etc. Se recogerán los antecedentes personales y los reproductivos (abortos de repetición, embarazos anteriores, cómo han nacido sus hijos anteriores, cómo fueron los partos, si se ha producido una muerte perinatal, si hay antecedentes de defecto genético o congénito, si ha requerido cirugía uterina, si ha habido isoinmunización del grupo Rh negativo, etc. También se recogerán los antecedentes médicos de la paciente. Si tiene la Enfermedad de Gaucher deberá registrarse el dato junto al

amenaza de parto pretérmino.

"Una mujer con Enfermedad de Gaucher", advierte el doctor Torralba, "debe tener mucho más contacto con el obstetra que el que pueda tener una mujer sana, ya que existe un factor de riesgo. No tiene por qué ser estrictamente necesario que el parto sea por cesárea, pero si debe hablarse con ella de cómo y cuando realizar una cesárea y cómo evitar determinadas complicaciones que puedan surgir a lo largo de la gestación, el parto y el postparto".

El obstetra revisará los factores de riesgo, aproximadamente a la décima semana de gestación, realizará una exploración física genital y ma-



genotipo, siempre que ello sea posible. Se hablará acerca de hipertensión arterial, enfermedad cardiaca o renal, diabetes mellitus, asma, epilepsia, etc. Y se hará constar en un ficha cualquier tipo de tratamiento que esté siguiendo la paciente.

En este sentido, en el embarazo actual se hablará de evitar todas y cada una de las complicaciones posibles: hipertensión, anemia, diabetes gestacional, infecciones urinarias, si existe embarazo múltiple o no, si hay dificultad para producir líquido amniótico o si se produce en exceso, si ha existido o existe placenta previa, cómo está el crecimiento intrauterino, si existe o no alguna malformación genital, o si hay

maria; en caso necesario realizará una citología; confirmará la existencia de embarazo ecográficamente e informará de lo que es el cribado bioquímico. También solicitará la analítica del primer día e informará de la necesidad de realizar el cribado bioquímico (triple screening) en la semana 10 con el fin de detectar cromosomopatías en los cromosomas 13, 18 y 21, que tienen consecuencias clínicas muy concretas. Solicitará una ecografía en la semana 12 y hablará de la determinación de la alfa-fetoproteína (AFP) a partir de la semana 15 para detectar el síndrome de Down. Por último, informará acerca del tratamiento, si lo precisa.

En la analítica del primer día realizará grupo sanguíneo, hemograma, bioquímica, estudio de orina, cribados de serología para hepatitis, virus VIH, lúes, toxoplasma y rubeola y realizará un test de 50 mg de sobrecarga de glucosa oral (test de O'Sullivan).

A las 16-18 semanas de gestación, explorará a la paciente, estudiará la altura del fondo uterino y proporcionará los resultados de todas las pruebas anteriormente solicitadas y pedirá la ecografía de la semana 20, que es muy importante.

Entre las semanas 21 y 23 de gestación dará el resultado de la ecografía de la semana 20, explorará los movimientos fetales y a la embarazada y solicitará una analítica de segundo trimestre para la determinación de glucemia, cribado de toxoplasmosis en el caso de que anteriormente no haya sido positivo, un hemograma, una bioquímica y un estudio de sedimento de orina. Si la analítica del primer trimestre determinó que el Rh es negativo se tiene que repetir la prueba en la semana 28 y hay que estar muy pendiente de ello. Finalmente, se planificará la primera visita con la matrona entre las semanas se 25 y 26.

Entre las semanas 27 y 29 se darán los resultados de la analítica del segundo trimestre, se estudiarán los movimientos fetales, se explorará a la embarazada y se solicitará la ecografía del tercer trimestre. Para aquellas mujeres en las que esté indicado por estar en alto riesgo de sufrir una diabetes gestacional (supone un riesgo añadido al embarazo normal) se solicitará el test de tolerancia oral a la glucosa. Si es preciso, se revisará el tratamiento y si el Rh es negativo se realizará inmunoprofilaxis.

Entre las semanas 35 y 37 de gestación de un embarazo normal el obstetra dará el resultado de la ecografía del tercer trimestre, explorará los movimientos fetales, llevará a cabo las maniobras de Leopold para ver la colocación del feto dentro del útero, realizará una exploración fetal, teniendo en cuenta que ya se puede oír muy bien el latido car-

diaco del feto. También explorará a la embarazada y solicitará un cultivo vagino-rectal del estreptococo agalactiae, ya que esta bacteria puede invadir el canal del parto y causar en el recién nacido meningitis, septicemia o neumonía, u otro tipo de alteraciones como, por ejemplo, la corioamionitis. Por supuesto, revisará el tratamiento y comprobará la adherencia al mismo. Asimismo, solicitará la analítica del tercer trimestre y si se trata de una mujer de riesgo se repetirá la serología de la analític

"En las mujeres con Enfermedad de Gaucher se fundamental programar el parto"

"El control del embarazo
de una mujer con
Enfermedad de
Gaucher se puede
realizar por métodos
invasivos y no invasivos"

ca del segundo trimestre. Dado que muy probablemente se necesitará anestesia epidural durante el parto, también se efectuará un estudio de coagulación, además de un hemograma, bioquímica y estudio del sedimento de orina para descartar infecciones urinarias asintomáticas, y la prueba del Rh para saber si se ha producido hipersensibilidad, ya que el feto puede ser Rh positivo.

En torno a la 39 semana se darán los resultados, se explorará al bebé, se efectuarán las maniobras de Leopold para conocer su colocación de la analítica del tercer trimestre, se realizará una auscultación fetal

y una exploración de la madre y se programará la realización del primer test basal, que se llevará a cabo en torno a la semana 40. Se volverá a citar a la paciente entre las semanas 40 y 41 para darle a conocer los resultados y explorar nuevamente tanto a ella como al bebé. En la exploración se realizará un tacto vaginal para comprobar el estado del cuello del útero. Finalmente, se solicitará un nuevo test basal y se valorará la finalización de la gestación y, como ocurre en el caso de las mujeres con Enfermedad de Gaucher, se programará el parto. Por supuesto, se revisará el tratamiento siempre que sea preciso.

Una vez que se haya producido el parto se tiene que hacer una visita puerperal. Y esto es muy importante. Se puede tener un parto normal por vía vaginal, en cuyo caso puede ser la matrona quien lo valore (episiotomía, emisión de loquios -los restos de la placenta-, la evolución uterina y cervical, cómo va la lactancia, etc.). Cuando la mujer no tiene la Enfermedad de Gaucher o cuando haya sido necesario practicar una cesárea se deberá realizar una buena exploración ginecológica. También se informará de la posibilidad de anticoncepción en el caso de que la mujer lo solicite.

Mujer con Enfermedad de Gaucher

Todo lo anterior resume en líneas generales los criterios establecidos para el control del embarazo en cualquier mujer. Pero, ¿cómo asegurarse de que todo va bien en una mujer con la Enfermedad de Gaucher? El doctor Miguel Torralba explica cuales son los criterios básicos y las técnicas disponibles para el control de la gestación en este caso.

"Existen dos posibilidades para el control del embarazo de una mujer con Enfermedad de Gaucher -comenta-: utilizando procedimientos no invasivos y otros que son invasivos. El más conocido de los no invasivos es la ecografía y se deben realizar fundamentalmente tres a toda mujer embarazada, concretamente, en torno a las semanas 12, 20 y 34.

La ecografía permite detectar malformaciones mediante la medición de la altura del feto, el perímetro craneal, cómo está el fémur, si existe el signo de la nuca (marcador de existencia de ciertas cromosomopatías como el síndrome de Down). Y es una técnica reproducible, segura y rápida, además de barata. Tenemos un transductor que emite ondas sonoras; se produce un choque con el feto que devuelve esas ondas, lo que permite realizar las medidas necesarias del cuerpo, la cabeza, la pierna, o el brazo, que deben estar en un entorno de normalidad establecida por criterios estadísticos".

Hay una serie de técnicas de control, esta vez invasivos, a las que deben ser sometidas algunas pacientes con Enfermedad de Gaucher seleccionadas. La primera de ellas sería la amniocentesis, que es una técnica no reproductible y en la que existe un riesgo no desdeñable de aborto (una de cada mil mujeres). Su inconveniente es que es muy lenta, ya que requiere cultivar las pocas células que se obtienen del líquido amniótico mediante una punción controlada por ecografía que evita que se pinche al feto. En el líquido amniótico hay una serie de células que producen tanto el útero de la madre como el propio feto, por lo que tras realizar la punción se deben aislar las células procedentes del feto y cultivarlas para poder identificar posibles alteraciones cromosómicas. Esta técnica está indicada cuando en el cribado del primer trimestre se determina la existencia de un alto riesgo de presentar trisomía 21, 18 y 13; si existe evidencia de alguna malformación fetal detectada en la ecografía del primer trimestre: o si se produjo alguna anomalía cromosómica en un embarazo anterior y si existe alguna anomalía cromosómica en alguno de los progenitores.

"Otra técnica que tiene gran importancia en la Enfermedad de Gaucher", explica el doctor Torralba, "es la biopsia de vellosidades coriales que, siempre que esté indicada, debe realizarse entra las semanas 9 y 12 de embarazo. Las vellosidades

coriales son los vasos que forman parte de la placenta cuando ésta se está terminando de formar y se pueden localizar mediante ecografía. Su obtención se puede llevar a cabo mediante dos técnicas diferentes. La primera es un procedimiento transcervical (se puede realizar entre las semanas 9 y10) y la otra transabdominal (entre las semanas 10-12). El más utilizado es el segundo, aunque es más agresivo, ya que implica pinchar a través de la pared abdominal. El segundo es más dificultoso, pero conlleva un riesgo menor. No es una técnica que se pueda realizar más de una vez y también existe posibilidad de aborto (una de circunstancia: el embarazo de una mujer con Enfermedad de Gaucher tiene que ser siempre programado".

Finalmente, la tercera técnica invasiva en el control del embarazo es el muestreo de cordón umbilical, que debe realizarse, siempre que esté indicado, a partir de la semana 18. En este caso se extrae sangre del cordón umbilical y está especialmente indicada en el caso de que el feto presente hidrops fetalis (una alteración del retorno venoso) y si en su familia nunca se hubiese detectado un caso de Enfermedad de Gaucher. El hidrops fetalis se puede detectar mediante ecografía y con el estudio de la sangre de cordón um-



cada mil mujeres), aunque nos permite disponer de los resultados en 48-72 horas. Y es una técnica muy eficaz en el diagnóstico precoz de enfermedades metabólicas, como es el caso de la Enfermedad de Gaucher. Esta técnica permite realizar el ensayo enzimático y, por tanto, saber si el bebé puede tener Enfermedad de Gaucher o no, facilitando, además. la obtención de muestras de ADN para identificar las mutaciones genéticas existentes. Está indicada cuando el embarazo no ha sido programado y no se ha realizado consejo genético, existiendo la necesidad de saber si el feto tiene la Enfermedad de Gaucher, aunque hay que intentar a no llegar a esta

bilical se podría confirmar si tiene la Enfermedad de Gaucher.

Impacto de la Enfermedad de Gaucher en el embarazo

¿Cómo debe manejarse una paciente con Enfermedad de Gaucher tipo 1 y fenotipo leve, sin tratamiento, que desea quedarse embarazada? A esta cuestión el doctor Torralba responde con claridad: "Se debe manejar como cualquier otra paciente, siempre que se haya descartado que no tenga alguna alteración malformativa en el útero o los ovarios, alguna alteración hormonal o anticoagulante lúpico. Si no hubiera ningún inconveniente físico, probablemente sería subsidiaría de

terapia enzimática".

En este contexto, responde nuevamente a varias preguntas que se le formularon en la Reunión Anual de 2008 de la AEFEEG, celebrada en Segovia:

- El potencial reproductivo es el mismo que el de cualquier otra mujer.
- Está discretamente aumentado el riesgo de aborto por problemas de la implantación embrionaria en el útero.
- Los problemas intraparto son muy similares a los de la población normal, si bien existe un mayor riesgo de hemorragia.
- Los bebés de madres con Enfermedad de Gaucher tienen al nacer el mismo peso que los de las mujeres sanas, del mismo modo que los resultados de las pruebas neonatales que se les realizan son equivalentes.
- La cesárea no debe practicarse de rutina en las mujeres con Enfermedad de Gaucher. Estaría indicada cuando no progresa el trabajo del parto y, de modo preventivo, en aquellas mujeres con la enfermedad que presentan deformidades óseas que lleven a pensar en que pueden producirse complicaciones por imposibilidad de que el feto pase por el canal del parto (patología degenerativa articular, prótesis articulares como la de cadera, osteonecrosis, etc.).
- Asimismo, tal y como ha constatado la Asociación americana de anestesia, iguel que en cualquier mujer sana, se puede utilizar cualquier tipo de anestesia (general, epidural o local), siempre que no esté contraindicada.

"Lo más importante", concluye el doctor Torralba, "es saber que es fundamental realizar una buena vigilancia hematológica durante todo el embarazo y de forma especial durante el parto e incluso el postparto. En este sentido, yo recomendaría que se realizara una semana antes de planificación del parto un test de agregación plaquetaria (agregometría), que es muy sencillo de realizar. Aunque no está disponible en todos los hospitales, sí lo está en los de tercer nivel, que son aquellos en los

que se deben seguir los embarazos de alto riesgo".

Impacto del embarazo en la Enfermedad de Gaucher

Hay diferentes aspectos sobre el modo en que el embarazo afecta a las mujeres con Enfermedad de Gaucher que deben tenerse en cuenta. Así, en cualquier mujer embarazada existe una tendencia a la anemia y al descenso de las plaquetas, pero esta circunstancia es más evidente en la mujer con Enfermedad de Gaucher, aunque hay que decir que después del parto se vuelve a normalizar.

"Asimismo", comenta el doctor Torralba, "un porcentaje elevado de mujeres con Enfermedad de Gaucher tienen crisis óseas, espe-

"Es muy importante realizar un seguimiento hetmatológico antes, durante y después del parto en una mujer con Enfermedad de Gaucher"

cialmente después del parto. Y en la actualidad no tenemos ningún mecanismo biológico o diagnóstico que nos permita predecirlo, por lo que el médico que realice el seguimiento habitual de la paciente debe estar muy al corriente de todo ello".

Por otra parte, distintas encuestas realizadas a mujeres con Enfermedad de Gaucher en estado de gestación, han puesto de manifiesto que éstas sienten un aumento de la sensación de bienestar. Y esto debe entenderse que mejora su estado general incluso si están bien controladas.

Otro punto importante en relación a las mujeres que siguen un tratamiento enzimático sustitutivo (TES) es que éste se debe ajustar siempre al peso del paciente, por lo que en este caso habrá que aumentar la dosis a medida que avanza el embarazo, ya que una mujer suele

ganar durante la gestación en torno a los 15 kilos de peso por término medio.

"En relación al impacto del TES en los episodios reproductivos de la mujer con Enfermedad de Gaucher", añade el doctor Torralba, "un estudio realizado por Ari Zimran y publicado en la revista Blood Cells, Molecules and Diseases, en el que se siguieron 398 embarazos de 205 mujeres con la enfermedad, concluye con claridad que tanto imiglucerasa (Cerezyme®) como velaglucerasa (Vpriv®) son seguros para la madre y el feto, además de que mejoran la salud de la madre durante el embarazo. También cabe decir que el TES está indicado cuando existen problemas para la concepción. El estudio también determina que el TES es seguro durante la lactancia. Hay que tener en cuenta que cualquier medicamento que tome la madre pasará al bebé a través de la leche materna. De ahí que sea importante saber que no está contraindicada la lactancia cuando la madre está siguiendo un TES para la Enfermedad de Gaucher".

Conclusiones

A modo de resumen, de la ponencia impartida por el doctor Torralba pueden extraerse una serie de premisas orientativas para las mujeres con Enfermedad de Gaucher que desean tener hijos:

- El embarazo de una mujer con la Enfermedad de Gaucher debería ser siempre planificado.
- No existe contraindicación alguna para que estas mujeres tengan hijos.
- Es muy importante realizar un buen seguimiento hematológico antes, durante y después del parto
- Las mujeres que siguen un TES deben tener la tranquilidad de que éste es seguro tanto en la concepción, como durante la gestación, el parto y la lactancia.
- Se recomienda iniciar el TES a las mujeres con Enfermedad de Gaucher que no están siendo tratadas y que presentan problemas de infertilidad.

Preguntas de la AEEFEG

Por parte de la AEEFEG se remitió al doctor Torralba una serie de preguntas que las mujeres con Enfermedad de Gaucher se hacen con cierta frecuencia y a las que este especialista respondió convenientemente al finalizar la charla:

¿Qué pautas debe seguir la madre?

La primera y más importante es planificar el embarazo. También debe tenerse el objetivo de que el embarazo se produzca cuando la mujer esté estable y que haya cumplido los objetivos terapéuticos. Esto supone que desde el punto de vista hematológico en cuanto a plaquetas, hematíes y glóbulos blancos esté bien, que esté estable desde el punto de vista visceral (hígado y bazo) y también desde el punto de vista óseo.

Además, se debe realizar un estudio de la pareja. Los controles han de ser generales, si bien necesita un estricto seguimiento hematológico. El parto no se puede dejar a la ligera, sino que debe ser programado y además es exigible una monitorización en el postparto.

¿Qué papel desempeña el especialista?

Yo soy un poquito transgresor en este punto. En mi opinión un paciente con Enfermedad de Gaucher, más que un especialista, necesita un abordaje multidisciplinar, es decir, que todos los especialistas del hospital, médicos de atención primaria, asistentes sociales y psicólogos tenemos que trabajar coordinadamente con un objetivo común, que no es otro que es conseguir el bienestar del paciente. Para un adecuado tratamiento multidisciplinar se necesita un equipo en el que haya una buena comunicación, que se conozcan todas y cada una de las opciones terapéuticas, así como los estándares y que los podamos comparar con el resto de los grupos multidisciplinares de otros hospitales. Y, por supuesto, que se informe adecuadamente a los pacientes. Un grupo multidisciplinar define el problema, decide los objetivos, recopila información y busca opiniones, comenta el problema, desarrolla soluciones potenciales y emite una serie de opiniones, evalúa las posibles soluciones y escoge la mejor opción y, finalmente, resume el plan y distribuye las tareas entre el resto de los miembros del equipo.

Siempre se me pregunta sobre quién tiene que llevar un paciente con Enfermedad de Gaucher. Para mí esto no es importante. Puede haber un experto que lidere el equipo multidisciplinar, pero éste debe mantener una importante comunicación con Atención Primaria y los pediatras, así como con el trabajador social y el psicólogo. Y además debe integrarse dentro del grupo en el que otros expertos deben dar su opinión desde el punto de vista hematológico, ortopédico, radiológico, cardiológico, etc. Lo más importante es el paciente y no el especialista, por lo que hemos de trabajar conjuntamente para conseguir el bien del paciente.

¿Afecta el embarazo en cuanto a la evolución de la enfermedad?

La respuesta es sí. La Enfermedad de Gaucher afecta al embarazo y viceversa, tal y como lo he ex-

puesto en mi intervención en esta Reunión anual de la AEEFEG.

¿Una paciente con Enfermedad de Gaucher y TES debería abandonar el tratamiento?

Ya lo he comentado con anterioridad. Es evidente que la respuesta es no. Únicamente hay que tener en cuenta que que se debe modificar la dosis conforme avanza el embarazo en función de la ganancia de peso que sufre la madre.

¿Qué medidas especiales debe adoptar una paciente con Enfermedad de Gaucher cuando está embarazada?

Además de todo lo comentado, el TES debe ser iniciado si no se estaba utilizando y se produce la agudización de la Enfermedad de Gaucher o si se desvía de los objetivos planificados. Por ello a lo largo de la gestación habrá que continuar vigilando todos los parámetros hematológicos, óseos y viscerales. También habrá que iniciar el TES si existen problemas en la concepción aún cuando se cumplan los objetivos terapéuticos relativos a la Enfermedad de Gaucher.

¿Considera que el carácter hereditario de la Enfermedad de Gaucher suele influir en los pacientes a la hora de tener descendencia?

Por supuesto. Y así debe ser, pues habrá que tener muy en cuenta todos los aspectos ya comentados: consejo genético, planificación del embarazo, seguimiento del mismo, parto y postparto, etc.

¿Se podría evitar que un niño herede la Enfermedad de Gaucher?

Sí, siempre que se realice el consejo genético, pues se trata de una enfermedad autosómica recesiva, por lo que siempre que al menos uno de los padres sea portador de la mutación genética que confiere la enfermedad, existe la posibilidad de que un hijo la herede. Si los dos progenitores tienen la enfermedad todos sus hijos también la tendrán. En este caso habría que recurrir a la donación de semen o de óvulos procedentes de donantes sanos. Si uno de los padres es portador y el otro tiene la Enfermedad de Gaucher la probabilidad de que sus hijos nazcan con la enfermedad es del 50%, mientras que el otro 50% serán portadores. Si ambos padres son portadores, el 25% de los hijos nacerían con la enfermedad, el 50% serían portadores y el 25% restante nacerían sanos. En todos estos casos, se deberá recurrir a una técnica de reproducción asistida (fecundación in vitro) en la que se podrá realizar una selección embrionaria, de tal modo que los embriones seleccionados para su implantación en el útero materno no sean ni tan siguiera portadores del gen.

Una última posibilidad es que uno de los padres sea portador y el otro sano, en cuyo caso todos los hijos serán portadores de la enfermedad, por lo que, aunque no sea necesario recurrir a una técnica de fecundación in vitro y selección embrionaria, será fundamental informar muy bien a la pareja de las implicaciones que conlleva el hecho de que sus hijos sean portadores.



"El 75% de las personas con Enfermedad de Gaucher presenta afectación ósea"

Dr. Enrique Raya Álvarez. Servicio de Reumatología. Complejo Hospitalario Universitario. Granada.

"La Reumatología", comenta el doctor Enrique Raya Álvarez, "es la especialidad médica que estudia y trata la patología del aparato locomotor y también del tejido conectivo. Y todo ello incluye las enfermedades genéticas y hereditarias con afectación músculo-esquelética. como es el caso de la Enfermedad de Gaucher, la más frecuente de las enfermedades por depósito lisosómico, que son muchas y siempre han supuesto un reto para el diagnóstico, para el médico y la Ciencia en general, pues muchos de los avances que se han producido en investigación metabólica, enzimática, genómica o genética han surgido de la investigación de estas enfermedades".

La historia es importante, pues hace 43 años se sabía muy poco de esta enfermedad. Sin embargo, desde entonces se ha avanzado mucho en el conocimiento de la enfermedad, especialmente cuando en 1991-1993 se introdujo el tratamiento enzimático sustitutivo (TES), que tanto ha cambiado la vida de

muchas personas con Enfermedad de Gaucher. "En los últimos años", advierte este especialista, "el progreso derivado de la investigación ha supuesto que muchas de estas enfermedades tengan un mejor pronóstico. Con los avances en genética, genómica y epigenética, estamos seguros de que que se va avanzar de forma mucho más importante en el control de la evolución de ésta y otras muchas enfermedades".

La Enfermedad de Gaucher, como es sabido, se caracteriza por la acumulación de lípidos (gluco-

"Las células
de Gaucher generan
alteraciones en
el hueso que causan
dolor y afectan
a la calidad de vida"

cerebrósidos) en los lisosomas de los macrófagos de las denominadas células de Gaucher, lo que es de gran importancia en relación a la importante afectación ósea que puede producir en los pacientes: dolor óseo generalizado, remodelamiento óseo, fracturas o necrosis óseas. La razón de este tipo de afectación es que los glucocerebrósidos están fundamentalmente en la membrana de algunas células que, cuando son fagocitadas por los macrófagos, se acumulan en los mismos al no poder ser degradados, lo que ocasiona que inunden la médula ósea. Esos macrófagos alterados, a su vez, producen unas sustancias que luego generan una secreción elevada de interleukinas, unas sustancias proinflamatorias que intervienen en numerosos procesos del organismo. Y algunas de ellas causan el debilitamiento del hueso.

"Las células de Gaucher", advierte el doctor Raya Álvarez, "se pueden acumular en diferentes zonas del organismo y, por tanto, ge-

"En la Enfermedad de Gaucher la alteración del remodelado óseo hace que que se pierda hueso cortical y trabecular"

nerar síntomas en distintos órganos (bazo, hígado, pulmones, huesos, etc.). Concretamente, en el hueso produce distintos tipos de alteraciones que, además de generar dolor, pueden afectar significativamente a la calidad de vida del paciente a raíz de un marcado deterioro funcional de los huesos, por lo que es muy importante un diagnóstico lo más temprano posible para tratar de evitarlo. Pero lo cierto es que la mayoría de los pacientes van de un especialista a otro sin que se llegue a obtener el diagnóstico hasta varios años después de iniciarse los primeros síntomas de la enfermedad".

Una vez que se ha llegado a establecer el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher, siempre es importante conocer el genotipo, ya que éste puede ofrecer una orientación sobre cómo se va a expresar la enfermedad. Por tanto, es necesario realizar un estudio no sólo enzimático, sino también genético y genómico, pues ayudará a prever lo que puede ocurrir en cada paciente. "En relación a los marcadores evolutivos de la enfermedad". comenta este especialista, "en nuestro hospital utilizamos fundamentalmente la quitotriosidasa, aunque al no estar incluido en la cartera de servicios nos supone un importante papeleo y dificultades cada vez que lo solicitamos. Este marcador se ve muy aumentado en la Enfermedad de Gaucher, por lo que en función de su concentración nos orienta sobre el grado de actividad de la enfermedad, aunque el paralelismo de este marcador con la enfermedad ósea a veces es complicado. pues hay pacientes que incluso no

llegan a sintetizarlo. Así en los pacientes que tienen una gran actividad puede estar aumentado hasta 600 veces su valor normal, mientras que con el tratamiento puede bajar de manera muy apreciable. Pero el paralelismo de esa bajada con la mejoría ósea a veces no es tan claro, por lo que las pruebas diagnósticas no son suficientes y se requerirá una buena exploración del paciente".

Afectación ósea

Hay que decir que la afectación ósea en las personas con Enfermedad de Gaucher es frecuente. afectando hasta el 75% de las mismas. El doctor Raya Álvarez centró su exposición en la afectación ósea que pueden sufrir las personas con Enfermedad de Gaucher tipo 1, pues este tipo de pacientes son los que se ven más frecuentemente en las consultas de Reumatología, si bien no hay que olvidar que los de tipo 2 y 3 también pueden tenerlas, manifestándose sobre todo con deformidades del tronco del niño o de la caja torácica, cifoescoliosis muy importantes, etc.

Para llegar a comprender el mecanismo por el que se producen las afectaciones óseas hay que hablar primero del modelado y remodelado óseo. "El hueso", explica este especialista, "es un tejido muy dinámico, ya que está continuamente destruyéndose y formándose, con el fin de mantener en todo momento la flexibilidad que le permitirá soportar cualquier tipo de impacto, movimientos inadecuados, etc. Si no fuese así envejecería y se endurecería, lo que haría que pudiera romperse con mayor facilidad. A este concepto de continua renovación del tejido óseo se lo conoce como remodelado óseo. En él intervienen dos tipos de células. Por un lado, los osteoclastos generan pequeños agujeros en el hueso (pérdida de tejido) y, por otro, los osteoblastos se encargan de taparlos produciendo tejido nuevo. Al final de este proceso el balance óseo es el mismo. pero el hueso es nuevo".

En algunos pacientes con En-



Imagen 1



Imagen 2

fermedad de Gaucher que tienen una afectación ósea, este proceso de remodelado y modelado de los huesos resulta inadecuado y por esa razón se producen determinadas alteraciones de ciertos huesos, especialmente en el extremo distal del fémur, que se expande y adquiere una forma a la que se denomina matraz de Erlenmeyer (imagen 1). Al estar alterado el remodelado óseo, el osteoclasto ocasiona agujeros más profundos que el osteoblasto no llega a tapar, por lo que se produce una pérdida de hueso tanto cortical (en la pared del mismo) como trabecular (el interior del mismo), aunque ambas partes del hueso tienen un metabolismo diferente. Esa pérdida de arquitectura ósea hace que el paciente pueda tener una osteopenia y una osteoporosis, lo que aumenta el riesgo de posibles fracturas por fragilidad a raíz de gestos propios de la vida diaria (toser y fracturarse una costilla, bajar un escalón y sufrir una fractura espontánea, etc.) y no necesariamente por un impacto directo o traumatismo.

"Los pacientes con Enfermedad de Gaucher", añade el doctor Raya Álvarez, "especialmente en los más jóvenes y las mujeres después del parto también pueden sufrir crisis óseas, que son muy dolorosas y en ocasiones suponen un reto para el médico, pues cursan con episodios de malestar general y fiebre que pueden hacer pensar en



Imagen 3

que se trata de otro problema (por ejemplo una osteomelitis), lo que implica la necesidad de realizar un diagnóstico diferencial. Como esos pacientes tienen los macrófagos de las células de Gaucher cargados de lípidos, éstos pueden taponar, si se me permite la expresión, las pequeñas arterias que van al hueso, sobre todo a la parte final del hueso, como es el caso de la cabeza del fémur, la zona distal del fémur, la

"La osteonocrecosis en la Enfermedad de Gaucher es importante por su frecuencia y por la incapacidad que puede causar"

cabeza del húmero, etc., causando lo que se denomina una osteonecrosis o necrosis avascular (imágenes 2 y 3), es decir, la muerte de las células óseas como consecuencia de que no les llega el riego sanguíneo. La necrosis hace que, como sucede en el caso de la cabeza del fémur, ésta pierda su esfericidad y por tanto la congruencia articular, lo que genera una disfunción e incluso dolor, lo que muchas veces lleva a la necesidad de implantar una prótesis articular. No hay que olvidar tampoco, aunque estemos hablan-

do de adultos, que en los niños este proceso puede originar un retraso del crecimiento".

La osteonecrosis en la Enfermedad de Gaucher es importante por su frecuencia y por la incapacidad que puede causar en el paciente. Hay una infiltración del hueso, por lo que éste pierde densidad y, como puede suceder en el fémur o el húmero, la redondez de la forma de la cabeza del hueso, por lo que la articulación no gira bien y no permite realizar el movimiento de forma adecuada. Eso hace que haya una mala congruencia articular, por lo que puede producirse una artrosis secundaria. De hecho, en ocasiones se forma un pico en la cabeza del fémur al que se denomina osteofito, que es un signo característico de la artrosis y genera dolor.

¿Cuál es el mecanismo por el que se produce la necrosis avascular? Entre otras razones parece que la infiltración de la médula ósea por las células de Gaucher tiene dos consecuencias: se produce un aumento de la presión ósea y la oclusión de los pequeños vasos sanguíneos que la irrigan. En el segundo caso, al no llegar sangre a las células óseas se produce un infarto óseo y, como consecuencia, la necrosis de esa zona del hueso.

Diagnóstico y seguimiento

Es muy importante prevenir las afectaciones óseas en las personas con Enfermedad de Gaucher y vigi-



Imagen 4

larlas muy estrechamente cuando empiezan a producirse, ya que pueden afectar a la calidad de vida de los pacientes. Para ello se pueden utilizar diferentes técnicas de imagen para valorar los distintos tipos de afectación ósea que puedan sufrir y evaluar la respuesta de las mismas al tratamiento:

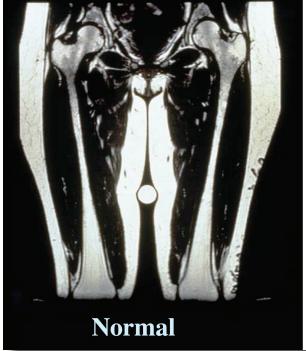
- Dolor
- · Crisis óseas
- Osteonecrosis
- Osteoesclerosis (aumento de densidad de una parte del hueso)
- · Adelgazamiento de la cortical
- · Deformidad de huesos largos

- · Osteopenia y Osteoporosis
- Fracturas

Se puede decir que en la Enfermedad de Gaucher se pueden dar todas o parte de estas situaciones de forma simultánea, de modo que haya una deformación en un hueso, zonas de necrosis en infarto óseo con imágenes de osteoesclerosis y otras aplastadas por la osteoporosis.

"Todas estas afectaciones óseas", comenta el doctor Raya Álvarez, "se pueden estudiar mediante la radiología simple (rayos X), aunque esta técnica es poco sensible. También se dispone de la tomografía axial computarizada (TAC), si bien se utiliza relativamente poco en relación con la afectación ósea de esta patología. La que sí se usa frecuentemente es la resonancia magnética nuclear (RMN), ya que existen ciertos índices, como el QCSI (Quantitative Chemical Shift Imaging), que nos indican cómo de infiltrada por las células de Gaucher está la médula ósea (acumulación de lípidos patológica); aunque el dominio de esta técnica no es sencillo y a veces se requiere derivar al paciente a centros de referencia. En otras ocasiones, especialmente si se trata de una osteonecrosis, se utiliza la gammagrafía ósea. Y, finalmente, también se dispone de la densitometría ósea para analizar el grado de osteopenia u osteoporosis (densidad ósea o estado de mineralización del hueso)".

La gammagrafía ósea (imagen 4) se realiza inyectando por vena un isótopo radioactivo (tecnecio99) que se deposita donde hay actividad inflamatoria o actividad formadora de hueso. En un paciente con osteonecrosis existe una falta de irrigación del hueso (infarto óseo), por ejemplo de la cadera, lo que hace que el organismo reaccione



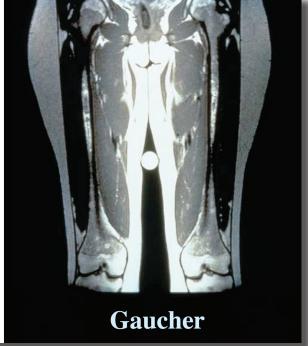
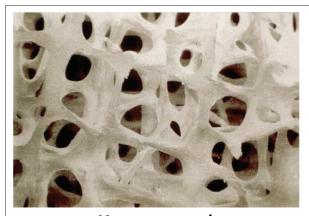
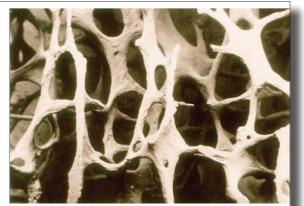


Imagen 5





Osteoporosis

Hueso normal

Imagen 6

llevando a ese lugar más sangre, si bien ésta no llega donde debe, por lo que en la gammagrafía se puede apreciar este mayor aflujo vascular en los alrededores de la zona necrosada (negro).

Asimismo, la resonancia magnética nuclear (imagen 5), permite apreciar la infiltración de glucocerebrósidos en la médula ósea, que es lo que ocasiona la deformación del hueso. Esta técnica permite cuantificar la "grasa buena" y la "grasa mala", lo que permite evaluar la eficacia del tratamiento (TES) a lo largo del tiempo.

"Finalmente", concluye el doctor Raya Álvarez, "para evaluar el grado de osteopenia y osteoporosis se utiliza la densitometría ósea. Se puede perder hueso mediante dos mecanismos: porque se encuentra disminuida la formación de hueso (menor actividad del osteoblasto que del osteoclasto) o porque aumenta la resorción (el osteoblasto forma lo que debe, pero el osteoclasto genera más agujeros y más profundos). En la Enfermedad de Gaucher se producen ambos mecanismos". La densitometría ósea se realiza sobre la zona lumbar de la columna vertebral y el cuello del fémur, ya que la primera es la más representativa del hueso trabecular y el segundo del cortical. Esta prueba permite saber si la densidad ósea es normal o no y si existe riesgo de fractura. Mide la cantidad de hueso, pero no la calidad, que también es importante (imagen 6).

TES y afectación ósea

Como señalan diferentes artículos publicados desde 1985, "Los efectos de la Enfermedad de Gaucher sobre el esqueleto son probablemente los aspectos menos entendidos de la enfermedad, pero son los más incapacitantes y tienen un impacto negativo sobre la calidad de vida del paciente". Es por esto que resulta fundamental la evaluación continua de los pacien-

"El TES produce una clara mejoría del dolor y permite mantener la movilidad prácticamente en los rangos del momento de iniciarlo"

tes con Enfermedad de Gaucher. Cada paciente tiene que tener su medicación y su dosis individualizada. Y eso se determina con el seguimiento del paciente.

"Desde el año 1991-93", señala el doctor Raya Álvarez, "disponemos del tratamiento enzimático sustitutivo (TES), que ha supuesto un avance importantísimo en la Enfermedad de Gaucher. Pero es trascendental también determinar cuáles han de ser los objetivos de este tratamiento. En la actualidad el TES (velaglucerasa, imiglucerasa o taliglucerasa) disminuye el

acúmulo lípidos en los macrófagos de las células de Gaucher al aumentar la actividad de la glucocerebrosidasa y, por tanto, la degradación del sustrato. Pero tenemos también otra opción, que es la terapia reductora del sustrato con miglustat o eliglustat, consistente en reducir la síntesis de la glucosilceramida".

El tratamiento produce una clara mejoría del dolor y permite mantener la movilidad en muchas ocasiones prácticamente en los rangos que había en el momento de iniciarlo. Los diferentes estudios realizados evidencian que el TES ha generado una reducción de crisis óseas, hasta el punto de que el 94% de ellos no las tiene, mientras que el 54% se mantiene sin dolor óseo. De hecho, la disponibilidad del TES ha permitido que en la actualidad se puedan establecer los siguientes objetivos terapéuticos en relación a la afectación ósea:

- Disminuir el dolor óseo en el primero o el segundo año.
- · Prevenir las crisis óseas.
- Prevenir la osteonecrosis y los colapsos articulares.
- En niños, alcanzar la masa esquelética ideal o normal e incrementar la densidad ósea trabecular y cortical en dos años.
- En adultos, aumentar la densidad ósea trabecular en un plazo de dos a cinco años.

"Como conclusión", señala el doctor Raya Álvarez, "debemos ser optimistas. Y lo somos. Creo que el futuro es muy esperanzador".



"Sería conveniente que los informes médicos se ajustaran a los baremos con que se evalúa la discapacidad"

Miriam Torregrosa. Servicio de Información y Orientación. FEDER

La representante del Servicio de Información y Orientación de FEDER, Miriam Torregrosa, ha realizado una revisión de todas las ayudas sociales y económicas vinculadas a la discapacidad y a la incapacidad laboral. También ha aportado una información básica sobre los baremos que se manejan en los Centros de Evaluación de la Discapacidad. Un aspecto este último importante ya que como esta experta señala, "Algunos médicos no los conocen y, por tanto, no pueden conjugarlos con los informes clínicos que emiten para que los pacientes puedan solicitar la discapacidad. De hecho, sería muy conveniente que estos informes se adaptaran a los criterios del baremo".

Asimismo, Miriam Torregrosa recuerda a los socios de la AEEFEG que en el caso de que no se les conceda alguna de las prestaciones y ayudas establecidas pueden recurrir al Departamento Jurídico de FEDER para solicitar asesoramiento de cara a una eventual reclamación.

DISCAPACIDAD

En este contexto se encuadran las prestaciones sociales y económicas derivadas de la discapacidad –no de la dependencia–, así como las prestaciones contributivas y no contributivas por incapacidad laboral.

"Para solicitar las prestaciones sociales para personas con discapacidad", señala Miriam Torregrosa, "existe el requisito previo de certificar un mínimo del 33% de discapacidad, que se valora en los centros base para personas con discapacidad habilitados en cada Comunidad Autónoma. Así, por ejemplo, en la Comunidad de Madrid hay nueve centros de evaluación de la discapacidad y ahora son diez con el Crecovi, que es un centro pionero que valora solamente niños de 0 a 6 años".

Ventajas fiscales

Existen reducciones en el IRPF relativo al rendimiento neto del trabajo en la base imponible, en las aportaciones realizadas a Planes de Pensiones, o la exención de las prestaciones por desempleo. "Además", advierte, "cuando una persona con discapacidad deja de trabajar por cuenta ajena y pasa a ser autónomo tendrá una exención de la cuota para autónomos de la Seguridad Social durante el primer año".

El patrimonio, las sucesiones y donaciones y las transmisiones patrimoniales también tienen mínimos exentos, bonificaciones y reducciones.

Otras prestaciones, más relacionadas con la enfermedad, se refieren a deducciones del 4% en el IVA al comprar y reparar sillas de ruedas, prótesis, ortesis e implantes internos.

También se aplica esta deducción en la adquisición de un vehículo de tracción mecánica, además de la exención de los impuestos de matriculación y de vehículos de tracción mecánica, sí como un descuento en la tramitación del permiso de circulación.

Accesibilidad

Al menos en la Comunidad de Madrid se dispone de una tarjeta especial para el transporte público urbano, para la que hay que tener una discapacidad superior al 65% (confirmar esta cifra o el 60% mencionado en la ponencia). También hay ayudas para el transporte en taxi cuando el discapacitado es menor de edad o no tiene posibilidad de obtener el carnet de conducir.

Las ayudas para hacer accesible la vivienda habitual con la necesidad de llevar a cabo una reforma están publicadas en el apartado de Servicios Sociales de las Comunidades Autónomas y las pueden solicitar todas las personas discapacitadas que requieran esta adaptación de su domicilio.

"En lo que respecta a la eliminación de barreras arquitectónicas en comunidades de propietarios", advierte Miriam Torregrosa, "es frecuente que los interesados se pregunten si son ellos los que han de pagar la obra para la instalación en su edificio de una rampa en el acceso al mismo. La respuesta es no. Es la comunidad de propietarios la que debe correr con los gastos, conforme a lo establecido en el nuevo artículo 10,1,b tras d.f. 1 de la Ley 8/2013 de rehabilitación, regeneración y renovación urbanas. En cuanto a la modificación de los elementos comunes, hay que decir que no requieren el acuerdo previo de la Junta de Propietarios, siempre que su importe no supere a 12 mensualidades ordinarias. Y aunque existen ayudas por parte de las Comunidades Autónomas, la carga económica de la obra debe asumirla la comunidad de propietarios. En este sentido en FEDER ya hemos llevado más de un caso, por lo que se puede acudir a su departamento jurídico cuando se tenga algún problema de este tipo".

Por otra parte, la reserva de plazas de aparcamiento en las cercanías de la residencia depende de los ayuntamientos, casi siempre para personas con 7 puntos de movilidad reducida. Es importante conocer los baremos de movilidad reducida para solicitarlas.

Empleo

"Existen ayudas a las empresas que contratan personas con discapacidad", comenta Miriam Torregrosa, "tanto en lo que se refiere a la bonificación de contratos como a las cuotas de la Seguridad Social. Esto ha permitido que durante los años de crisis económica la discriminación positiva haya favorecido la contratación de personas con discapacidad. No obstante, también existe un imperativo legal, ya que las empresas con más de 50 empleados tienen la obligación de que al menos el 2% de la plantilla sean personas con algún grado de discapacidad. Existe además un cupo de reserva del 5% en oposiciones para personas con discapacidad. En el caso de que las oposiciones sean para justicia el cupo es del 7%".

En teoría las empresas deberían estar obligadas a la adaptación del puesto de trabajo, horario laboral, reducción de la jornada laboral, todo lo relativo a las incidencias en el puesto de trabajo (por ejemplo, la reserva del puesto de trabajo al solicitar una excedencia), etc. Pero lo cierto es que esto no se da en todas las empresas por igual; y es más fácil que se de en las empresas privadas que en las públicas

Otros derechos relacionados con

la discapacidad de los trabajadores contemplan que cuando una persona tiene un hijo con discapacidad el tiempo de baja por paternidad se amplía hasta 18 semanas. También existe la posibilidad de la jubilación anticipada cuando se tiene un mínimo de 45% de discapacidad y al menos 15 años cotizados.

Por otro lado, los autónomos no pagarán la cuota de la Seguridad Social durante el primer año de actividad.

Prestaciones económicas

Cuando se tiene un hijo con al menos un 33% de discapacidad la Ley establece una ayuda de 1.000 euros anuales. Si se tienen más de 18 años y al menos un 65% de discapacidad se tiene derecho a una pensión de 4.000 euros al año. Y si el grado de discapacidad es superior al 78% la cuantía de la ayuda asciende a 6.000 euros anuales. "Es importante recalcarque estas ayudas son compatibles con las que se puedan recibir por dependencia".

"FEDER", señala la experta de esta Organización, "ha firmado un convenio con la Comunidad de Madrid en el que se ha acordado agilizar los trámites en valoración y dependencia de grado 3, de manera que la familia empieza a recibir la prestación en un plazo de seis meses desde que realiza la solicitud, gracias a la mediación directa de FEDER, ya que sus técnicos tienen la potestad de hacer la labor que deben realizar los funcionarios, como es el caso de la tramitación de la solicitud. En otras Comunidades Autónomas todavía no se ha llegado a conseguir este tipo de acuerdo, pero siempre animo a las familias que tienen un hijo susceptible de recibir ayudas a la dependencia a solicitarla lo antes posible, ya que en general los plazos son muy largos y esta prestación supone una ayuda importante a las familias, sobre todo para tratamientos y terapias específicas".

Cuando una persona tiene reconocida una pensión no contributiva por discapacidad (más de un 65%) puede mantener un empleo remunerado durante los primeros cuatro años.

En lo que respecta a los criterios de familia numerosa, cuando se tiene un hijo con al menos un 33% de discapacidad, éste equivale a tener dos, por lo que un hijo más supondría la equiparación a la familia numerosa de tres hijos normales, teniendo

BAREMO PARA DETERMINAR LA EXISTENCIA DE DIFICULTADES DE MOVILIDAD QUE IMPIDAN LA UTILIZACIÓN DE TRANSPORTES COLECTIVOS

- A) Usuario o confinado en silla de ruedas
- B) Depende absolutamente de dos bastones para deambular
- C) Puede deambular, pero presenta conductas agresivas o molestas de dificil control, a causa de graves deficiencias intelectuales que dificultan la utilización de medios normalizados de transporte
- SI NO

- D) Deambular en un terreno llano
- E) Deambular en terreno con obstáculos
- F) Subir o bajar un tramo de escaleras
- G) Sobrepasar un escalón de 40 cm
- H) Sostenerse en pie en una plataforma de un medio normalizado de transporte

No tiene dificultad	Limitación Leve	Limitación grave	Limitación muy grave (no puede)
0	1	2	3
0	1	2	3
0	1	2	3
0	1	2	3
0	1	2	3

TOTAL

- Se considerará la existencia de dificultades de movilidad siempre que el presunto beneficiario se
 encuentre en alguna de las situaciones descritas en los apartados A), B), C).
- Si el solicitante no se encuentra en ninguna de las situaciones anteriores, se aplicarán los siguientes apartados D, E), E), G) y H), sumando las puntuaciones obtenidas en cada uno de ellos. Se considerará la existencia de dificultades de movilidad siempre que el presunto beneficiario obtenga en estos apartados un mínimo de 7 puntos.

así acceso a todas las prestaciones establecidas para ellas (tasas y matrícula universidad pública, acceso guarderías, centros educativos concertados, etc.).

Prestaciones asistenciales

La asistencia farmacéutica y sanitaria, si se tienen ingresos inferiores a 5.000 euros anuales está cubierta incluso si no se tiene el alta en la Seguridad Social. También existen ayudas para el transporte a los lugares de rehabilitación.

"En relación al acceso a los centros de atención temprana (0 a 6 años de edad)", comenta Miriam Torregrosa, "se supone que es suficiente con disponer del informe médico. En teoría el certificado de discapacidad no es un requisito exigible, pero en la práctica constituye un primer filtro. En la Comunidad de Madrid, por ejemplo, el certificado de discapacidad implica la entrada en la lista de espera con una consideración de preferencia. El certificado de discapacidad también es requisito indispensable para acceder a programas de respiro familiar y de tratamientos concretos y especializados en diversos centros residenciales (CREER). Lo mismo ocurre con el acceso a servicios de teleasistencia, así como a ayudas a domicilio para la atención personal y doméstica, que es diferente a la dependencia y se obtiene a través de los ayuntamientos. También se tiene derecho a una cuota reducida de la Seguridad Social en la contratación de empleados del hogar".

Por último, hay que señalar que en lo que respecta a las viviendas de protección oficial las personas con discapacidad tienen acceso al cupo de reserva, así como a una valoración económica especial, tanto si se trata de compra o de alquiler.

Educación

Cuando se tiene un hijo con discapacidad superior al 33%, hay que saber que se tienen plazas reservadas en guarderías, colegios e institutos, sean públicos o privados, así como en la universidad pública, donde existe la exención de las tasas de matriculación que, aunque no es total, sólo se paga una mínima parte.

Hay que señalar, no obstante, que existe una baremación especial de la discapacidad de hijos o padres de cara a la concesión de plazas en centros públicos, así como en la concesión de becas de acceso a la guar-

dería, colegios e institutos, libros, comedor, colegios profesionales, etc.

Otras ayudas

Cuando se tienen hijos con discapacidad que sobreviven a los padres, la Ley 41/2003 asegura la protección del patrimonio. También se contempla la asistencia jurídica gratuita, independientemente de los recursos económicos, pero sólo en casos de discapacidad psíquica y para asuntos de abuso o maltrato.

Por otra parte, las bibliotecas públicas ofrecen un servicio de préstamo con envío a domicilio y descuentos en todo lo relacionado con el ocio: cine, parques temáticos, teatros, museos, etc.

Donde solicitar las ayudas

Dependiendo del tipo de ayudas que se desee solicitar, hay que seleccionar adecuadamente el lugar donde recabar la información necesaria. Si se trata de ayudas de carácter fiscal o económico, lo mejor es acudir a la Agencia Tributaria (www. aeat.es), a la Seguridad Social (www. seg-social.es) e incluso al IMSERSO (www.seg-social.es/imserso). Si son ayudas relacionadas con la movilidad y el transporte es recomendable contactar con la DGT (www.dgt.es) o con el Ayuntamiento de la localidad en la que se tiene el domicilio.

No obstante, es importante tener en cuenta que organizaciones como la ONCE o CERMI se dedican especialmente a luchar por los discapacitados y cuentan con servicios de información y asesoramiento muy recomendables, al igual que sucede en FEDER.

INCAPACIDAD LABORAL

La discapacidad se valora en los centros de valoración de información (EVO) y se entiende como la incapacidad para desarrollar las actividades de la vida diaria. Sin embargo, la incapacidad laboral se valora en el tribunal de la Seguridad Social y se mide la capacidad para desempeñar el trabajo habitual.

"Se supone", advierte Miriam Torregrosa, "que a partir del momento en que se obtiene la incapacidad laboral automáticamente se reconoce un 33% de discapacidad; pero en la práctica esto no sucede, ya que en general los equipos de evaluación de la discapacidad han determinado que no se debe contemplar esta equivalencia y no la reconocen. En la

Comunidad Autónoma de Madrid, sí se ha conseguido que se reconozca de manera tácita en el momento en que se exprese".

Para la incapacidad laboral existen dos modelos: el contributivo y el no contributivo. En el primero hay que acreditar haber cotizado un mínimo de años, mientras que el no contributivo se da en situaciones de necesidad protegible, cuando se carezca de recursos suficientes para la subsistencia en los términos legalmente establecidos, aún cuando no hava cotizado nunca a la Seguridad Social o lo haya hecho durante el tiempo suficiente para alcanzar las prestaciones del nivel contributivo. En el caso de de las personas mayores de 18 años con un 65-75% de discapacidad la prestación no contributiva se sitúa en 300-400 euros mensuales. Estas prestaciones son compatibles con las percibidas con motivo de la dependencia.

Prestaciones contributivas

La incapacidad temporal es la que se produce cuando el trabajador, como consecuencia de una enfermedad o accidente, está imposibilitado temporalmente para trabajar y precisa asistencia sanitaria de la Seguridad Social. En este caso recibirá el 60% de la base reguladora desde el cuarto día de baja al vigésimo y el 75% a partir del 21, con un máximo de un año prorrogable a seis meses más. Si en este tiempo no se ha producido la mejoría total, se pasa al tribunal de la Seguridad Social para evaluar la posibilidad de que se otorgue o no la incapacidad permanente si se considera que esta disminuida la capacidad laboral.

"Los tribunales de la Seguridad Social", explica Miriam Torregrosa, "tienen acceso a la historia clínica del paciente, pero no así los equipos de valoración de discapacidad, por lo que en este último caso son fundamentales los informes médicos que pueda aportar el paciente, que deben estar completamente actualizados y ser muy rigurosos".

Existen diferentes grados de incapacidad laboral: parcial, total, absoluta y de gran invalidez. La incapacidad parcial es la que ocasiona una disminución superior al 33% en el rendimiento para dicha profesión. Se requiere haber cotizado al menos 5 años o los 10 anteriores al hecho que causa la incapacidad.

La incapacidad total para la profe-

sión habitual es la que más se otorga, pero le permite trabajar en otra cosa diferente, y además se suma la cuantía de la prestación a la remuneración del trabajo. Los menores de 31 años deberán haber cotizado la tercera parte de los años transcurridos entre la edad de 16 años y el hecho que causa la baja laboral. Sin embargo, a los mayores de esta edad se les exige haber cotizado la cuarta parte de esos años.

Sin embargo, la absoluta impide completamente la posibilidad de desempeñar cualquier profesión u oficio, a no ser que la persona se recupere completamente de su enfermedad. La incapacidad absoluta, finalmente, es cuando se requiere la asistencia de otra persona para realizar las actividades cotidianas más simples.

Las fórmulas que utiliza la Seguridad Social para el cálculo de las pensiones por incapacidad laboral son muy complejas y no conocidas fuera de ella, por lo que resulta complicado prever la cuantía de la pensión que se recibirá, aunque existen unos criterios generales a partir de los cuales realizar una aproximación:

- Parcial. Un máximo de 24 mensualidades establecidas a partir de la base reguladora que sirvió para el cálculo de la incapacidad temporal.
- Total. Se calcula sobre el 55% de la base reguladora. Se incrementará un 20% a partir de los 55 años, en el caso de que por diversas circunstancias se presuma la dificultad de obtener empleo en una actividad distinta a la habitual. En el caso de poder hacerlo, el cobro de la pensión es compatible con el salario laboral del nuevo puesto de trabajo, sin que sea necesario cambiar de empresa, sino únicamente que el nuevo trabajo que se desempeñe sea perfectamente compatibles con la capacidad residual, y con la dolencia o lesión existente.
- Absoluta. La pensión corresponde al 100 % de la base reguladora.
- Gran invalidez. En este caso el 100% de la base reguladora se incrementa en un 50% con el fin de remunerar a la persona que asume el cuidado del gran inválido.

Las pensiones no contributivas, como ya se ha indicado con anterioridad se rigen por los siguientes criterios:

· Ser mayores de 18 años.

- Tener una discapacidad de 65% o 75%.
- No se exige haber cotizado previamente.
- Tener unos ingresos inferiores 5.000 euros si se vive solo, o no superior a 8.000 euros si se vive con otros dos familiares y siempre que la discapacidad mínima sea del 65%.

BAREMO DE DISCAPACIDAD

"Una recomendación muy importante", comenta Miriam Torregrosa, "cuando se vaya a un equipo de valoración de discapacidad hay que ir con informes médicos adaptados a los criterios de valoración del baremo y proporcionar las pruebas diagnósticas y clínicas que respalden el informe, siempre con la correspondiente interpretación del médico. Los equipos de valoración de la discapacidad están constituidos por psicólogos, trabajadores sociales y médicos, pero

"Se espera que próximamente se publique el nuevo baremo, que estará más focalizado a la parte social"

la mayoría de estos últimos son médicos rehabilitadores. Actualmente la forma de valorar la discapacidad es muy funcional, es decir, está basada esencialmente en la capacidad de movimiento y funcionamiento. Se espera que próximamente cambie el baremo, pero ahora se está utilizando el que se basa en el establecido en el año 1971, por lo que es muy antiguo y consecuentemente limitado. El nuevo, que está a punto de publicarse, está más focalizado a la parte social y las restricciones en la participación. Esto supone el reconocimiento de que una enfermedad conlleva la pérdida de una serie de oportunidades, bien por una elevada dependencia hospitalaria, situaciones específicas que dificulten su integración social o laboral, etc.".

Las normas de carácter general para proceder a la determinación de la discapacidad originada por deficiencias permanentes son las siguientes:

- El proceso patológico que ha dado origen a la deficiencia, bien sea congénito o adquirido, ha de haber sido previamente diagnosticado por los organismos competentes, deben de haberse aplicado las medidas terapéuticas indicadas y ha de estar documentado.
- El diagnóstico de la enfermedad no es un criterio de valoración en sí mismo. Las pautas de valoración de la discapacidad están basadas en la severidad de las consecuencias de la enfermedad, cualesquiera que sean éstas.
- Deben entenderse como deficiencias permanentes aquellas alteraciones orgánicas o funcionales no recuperables, es decir, sin posibilidad razonable de restitución o meioría de la estructura o de la función del órgano afectado. En las normas de aplicación concretas se fija el tiempo mínimo que ha de transcurrir entre el diagnóstico e inicio del tratamiento y el acto de la valoración. Este periodo de espera es imprescindible para que la deficiencia pueda considerarse instaurada y su duración depende del proceso patológico de que se trate.
- Las deficiencias permanentes de los distintos órganos, aparatos o sistemas se evalúan, siempre que es posible, mediante parámetros objetivos. Sin embargo, las pautas de valoración no se fundamentan en el alcance de la deficiencia sino en su efecto sobre la capacidad para llevar a cabo las actividades de la vida diaria, es decir, en el grado de discapacidad que ha originado la deficiencia.

La deficiencia ocasionada por enfermedades que cursan en brotes debe ser evaluada en los periodos entre dos crisis. Sin embargo, la frecuencia y duración de los brotes son factores a tener en cuenta por las interferencias que producen en la realización de las actividades de la vida diaria.

Para la valoración de las consecuencias de este tipo de enfermedades se incluyen criterios de frecuencia y duración de las fases agudas. La evaluación debe responder a criterios homogéneos. Con este objeto se definen las actividades de la vida diaria y los grados de discapacidad a que han de referirse los Equipos de Valoración.

Sistema músculoesquelético

Este Capítulo se divide en secciones relativas a la extremidad superior, la extremidad inferior y la columna vertebral. En ellas se describen y recomiendan métodos y técnicas para determinar las deficiencias debidas a amputación, restricción del movimiento, anquilosis, déficits sensoriales o motores, neuropatías periféricas y vasculopatías periféricas. Se incluyen también tablas con estimaciones de deficiencias relacionadas con trastornos específicos de las extremidades superior e inferior y de la columna.

Los criterios de valoración sólo se van a referir a deficiencias permanentes, que se definen como «aquellas que están detenidas o estabilizadas durante un periodo de tiempo suficiente para permitir la reparación óptima de los tejidos, y que no es probable que varíen en los próximos meses a pesar del tratamiento médico o quirúrgico».

Las normas concretas para la evaluación del aparato musculoesquelético deben realizarse de forma exacta y precisa, de manera que puedan ser repetidas por otras personas y obtenerse resultados comparables. Asimismo, es necesario un registro adecuado de los datos y hallazgos clínicos y, por supuesto, la valoración siempre debe basarse en hallazgos y signos actuales.

Las tablas sobre las que se realiza la valoración se basan en la amplitud de movimiento activo, pero es preciso que sus resultados sean compatibles y concordantes con la presencia o ausencia de signos patológicos u otros datos médicos. Asimismo, puede aportar información valiosa la comparación de la amplitud de movimiento activo del paciente con la amplitud de movimiento pasivo.

En general, los porcentajes de deficiencia que se incluyen en las tablas tienen en cuenta el dolor que puede acompañar a las deficiencias del sistema musculoesquelético, aunque para que sea tenido en cuenta ha de haber evidencias científicas muy claras.

Baremo. Normas generales

Actividades de la vida diaria (AVD). Se entiende como tales aquéllas que son comunes a todos los ciudadanos. Entre las múltiples descripciones de AVD existentes se ha tomado la propuesta por la Asociación Médica Americana en 1994:

- 1. Actividades de autocuidado (vestirse, comer, evitar riesgos, aseo e higiene personal...).
 - 2. Otras actividades de la vida diaria:
 - 2.1. Comunicación.
 - 2.2. Actividad física:
 - 2.2.1. Intrínseca (levantarse, vestirse, reclinarse...).
 - 2.2.2. Funcional (Ilevar, elevar, empujar...).
 - 2.3. Función sensorial (oír, ver...).
 - 2.4. Funciones manuales (agarrar, sujetar, apretar...).
 - Transporte (se refiere a la capacidad para utilizar los medios de transporte).
 - 2.6. Función sexual.
 - 2.7. Sueño.
 - 2.8. Actividades sociales y de ocio.

Grados de discapacidad

- Grado 1. Discapacidad nula. Los síntomas, signos o secuelas, de existir, son mínimos y no justifican una disminución de la capacidad de la persona para realizar las actividades de la vida diaria.
- Grado 2. Discapacidad leve. Los síntomas, signos o secuelas existen y justifican alguna dificultad para llevar a cabo las actividades de la vida diaria, pero son compatibles con la práctica totalidad de las mismas.
- Grado 3. Discapacidad moderada. Los síntomas, signos o secuelas causan una disminución importante o imposibilidad de la capacidad de la persona para realizar algunas de las actividades de la vida diaria, siendo independiente en las actividades de autocuidado.
- Grado 4. Discapacidad grave. Los síntomas, signos o secuelas causan una disminución importan-

- te o imposibilidad de la capacidad de la persona para realizar la mayoría de las AVD, pudiendo estar afectada alguna de las actividades de autocuidado
- Grado 5. Discapacidad muy grave. Los síntomas, signos o secuelas imposibilitan la realización de las AVD.

Determinación del porcentaje de discapacidad

Tanto los grados de discapacidad como las actividades de la vida diaria son patrones de referencia para la asignación del porcentaje de discapacidad. Con carácter general se establecen cinco categorías o clases, ordenadas de menor a mayor porcentaje, según la importancia de la deficiencia y el grado de discapacidad que origina:

- CLASE I. La calificación de esta clase es 0% y en ella se encuadran todas las deficiencias permanentes que han sido diagnosticadas, tratadas adecuadamente, demostradas mediante parámetros objetivos (datos analíticos, radiográficos, etc., que se especifican dentro de cada aparato o sistema), pero que no producen discapacidad.
- CLASE II. Le corresponde un porcentaje comprendido entre el 1 y el 24%. Incluye las deficiencias permanentes que originan una discapacidad leve.
- CLASE III. Le corresponde un porcentaje comprendido entre el 25 y 49%. Incluye las deficiencias permanentes que originan una discapacidad moderada.
- **CLASE IV**. Le corresponde un porcentaje entre el 50 y el 70%. Incluye las deficiencias permanentes que producen una discapacidad grave.
- CLASE V. A esta categoría se le asigna un porcentaje del 75 %. Incluye las deficiencias permanentes severas que originan una discapacidad muy grave. Supone la dependencia de otras personas para realizar las actividades más esenciales de la vida diaria, demostrada mediante la obtención de 15 o más puntos en el baremo específico.

Asamblea General Ordinaria de la AEEFEG



El sábado 24 de octubre de 2015, por la tarde, se celebro la Asamblea General Ordinaria Anual, conforme al orden del día.

- Lectura y aprobación del acta de la asamblea anterior: Es aprobada por unanimidad.
- Examen y aprobación de las cuentas del ejercicio 2014/2015:
 Se presenta a la Asamblea el balance de las cuentas, conforme dispone el artículo 33 de los Estatutos, cerrado a fecha 30 de septiembre de 2015. Se da lectura del certificado del saldo bancario, a fecha de cierre. Preguntado si se requiere alguna aclaración al respecto, un asociado solicita:

Por qué no enviar la revista anual de la asociación por correo electrónico para reducir costes, pero se explica que eso no reduce costes ya que lo que encarece dicha revista es la maquetación. No habiendo más aclaraciones, las cuentas, son aprobadas por unanimidad.

- Actividades realizadas en 2014/ 2015: La Presidencia se informa a la Asamblea de las distintas actividades llevadas a cabo, como son:
- Asistencia el 20 de febrero de 2015, con motivo del día mundial de las Enfermedades Raras al III Encuentro de Expertos "Unidos nuestros derechos avanzan"
- Asesoramiento psicológico solicitado por algún socio a FEDER, a través de la Asociación.

- La presentación de un video sobre el tratamiento en casa, el cual fue expuesto antes de empezar la Asamblea.
- Asistencia a la próxima reunión de asociaciones y la AEMPS que se celebrará en Madrid el próximo día 28 de octubre 2015.
- Próximo encuentro, fecha y temas a tratar: Respecto a las fechas se proponen dos opciones: la primera, el 15 de octubre y la segunda el 22 de octubre. Sometidas a votación, resulta elegida por mayoría absoluta el 22 de octubre 2016.

Referente a los temas a tratar, las propuestas son sometidas a votación, con el siguiente resultado:

- Enfermedades metabólicas pediátricas, con 26 votos.
- Enfermedad de Gaucher tipo III, con 25 votos.
- Estudio sobre vitamina D, nutrición, con 21 votos.
- Presentación de resultados en jóvenes con tratamiento desde niños, (20 votos).
- Tiroides (con 12 votos)
- Nuevo medicamento oral Eliglustat, (con 9 votos)
- Por lo que las ponencias para el próximo encuentro 2016, serán las tres más votadas.
- Varios: Se comentan los problemas sufridos por algunos socios al imponerles el medicamento genérico del tratamiento oral por parte de la

farmacia de su hospital, a pesar de que el médico tampoco estaba a favor y se explica el procedimiento a seguir en un caso como este.

El Presidente informa a los socios de que el laboratorio Sanofi Genzyme nos invitan a asistir a una reunión que se celebrará en Amsterdam los día 14 y 15 de diciembre para exponer las necesidades e inquietudes de las asociaciones, de cada país (Miembros de la EGA). Se baraja la posibilidad de asistir, aunque la dificultad radica en ser días laborables y el idioma.

 Ruegos y Preguntas: Se plantea la posibilidad de poder contar con un monitor para los niños pequeños para los próximos encuentros,de modo que los padres puedan asistir a las conferencias.

Renuncia del Presidente

El señor Presidente informa a la Asamblea de la decisión, de dejar el cargo de Presidente y que su decisión es por motivos personales. Así mismo, propone que, mantener los mismos miembros que están en la actual Junta Directiva, pasando él a vocal y un vocal a Presidente, y si no es factible, ver otras alternativas. Tras debatirlo, finalmente la vocal Soledad Prieto decide presentarse al cargo de Presidenta de la Asociación, de esta forma, sólo se cambiaría la sede, pudiendo seguir manteniendo la misma cuenta bancaria.

Asamblea General Extraordinaria de la AEEFEG

Tras la renuncia del hasta ahora Presidente de la Asociación, Serafín Martín de Marcos, el domingo 25 de octubre de 2015 se celebró la Asamblea General Extraordinaria con la **renovación de cargos de la Junta Directiva de la AEEFEG como único punto del orden del día..**

Presentada una única candidatura y sometida a votación, es aprobada por unanimidad la nueva Junta Directiva, compuesta por las siguientes personas y por los cargos:

Doña Soledad Prieto Rodríguez. Presidenta.

Don José Antonio Maza Martín. Vicepresidente.

Doña Mª Teresa Sánchez Vicente. Secretaria.

Doña Mª Soledad Fernández Marín. Tesorera.

Doña Mónica Merino Madrazo. Vocal.

Doña Montserrat Castellá Montiu. Vocal.

Doña Mª Teresa Martell Muñoz. Vocal.

Doña Cristina Villalba Fernández. Vocal.

Doña Carmen Ramírez Día. Vocal.

Don Frederic Sánchez García. Vocal.

Doña Marta Molina Gracia. Vocal. Don Serafín Martín De Marcos. Vocal.

De acuerdo al Artículo 4 y la Disposición Final de los Estatutos de la AEEFEG, el nuevo domicilio social es: Calle Requejo, nº 12. Tamame de Sayago. 49176 Zamora.

Teléfono: 722 44 33 07.

Correo electrónico: gaucher98@yahoo.es



Soledad Prieto Rodríguez, nueva Presidenta de la AEEFEG



Qué es la Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG.)

Se trata de una Asociación, de carácter benéfico, sin fines lucrativos de ningún tipo cuya estructura y fun cionamiento interno es completamente autónomo, democrático y apolítico. Inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones Grupo 1, Sección 1, Número Nacional 163680, desde el 13 de Mayo de 1998.

Desde el año 2000, formamos parte de LA ALIANZA EUROPEA DE ASOCIACIONES GAUCHER (EGA).

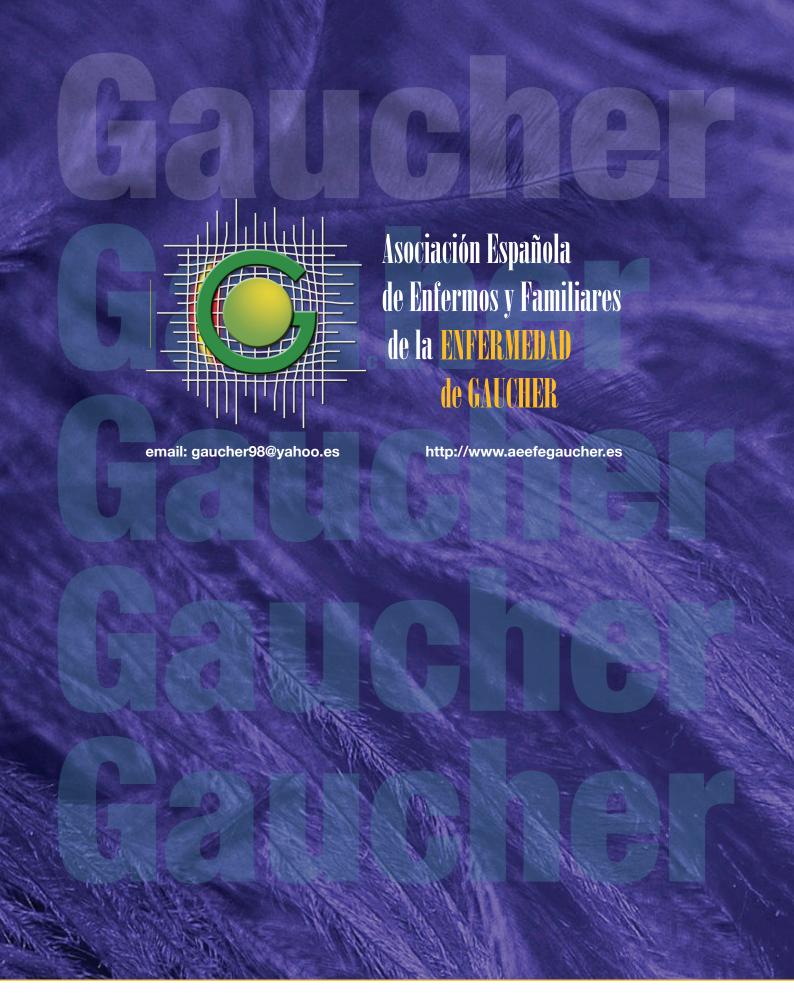
Desde el año 2001, somos miembros de pleno derecho, con voz y vo to, de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

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

En resumen, lo que se pretende es:

- 1. Dar a conocer la Enfermedad de Gaucher.
- 2. Informar y formar a los afectados de esta patología y a sus familiares, contribuyendo con ello a una mejor calidad de vida tanto del paciente como de la propia familia.
- 3. Fomentar la investigación sobre la enfermedad y sensibilizar a la Administración, al colectivo sanitario (Médicos, enfermeras...) y a la sociedad, sobre ésta.
- 4. Organizar encuentros educativos, que nos permitan conocer y estar al día de cuanto acontece en nuestra enfermedad.
- 5. Pertenecer a Federaciones o Confederaciones de Asociaciones de carácter Regional, Nacional o Internacional que tengan el mismo objeto que esta Asociación.
- 6. Colaborar y trabajar con todas las Asociaciones Gaucher a nivel de Europa y América Latina.

email: gaucher98@yahoo.es



Con el patrocinio de:



Shire

Y la colaboración de:

