

## Expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras

Noticias EFE

Zaragoza, 28 oct (EFE).- La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de Zaragoza, Pilar Giraldo, ha subrayado hoy la dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras, por lo que ha abogado por la creación de "biobancos" y el establecimiento de alianzas entre investigadores.

Así lo ha puesto de manifiesto con motivo de la celebración en la capital aragonesa de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y el XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), de cuyo comité organizador Giraldo es la presidenta.

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes y, según señala Giraldo en una nota de prensa, hasta en un 40 % de los casos pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico "puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas".

Patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha explicado.

Al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento", y lo "más operativo" es la formación de equipos multidisciplinares, ha indicado.

El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

Según Giraldo, "la búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos".

Por ello, considera importante que los investigadores puedan disponer de "biobancos" con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos, además de establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos.

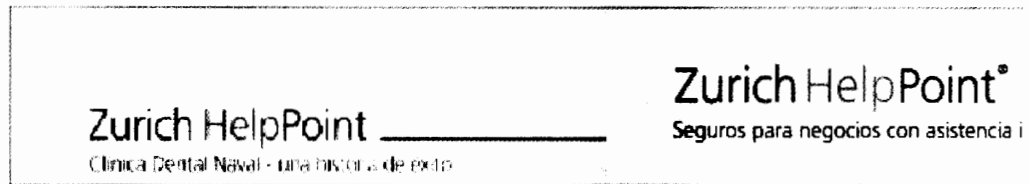
La hematóloga ha destacado en este contexto la Red de Investigación Biomédica CIBERER, que aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, y el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos.

Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes y, según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados y cerca de 2.000 portadores, mientras que en Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", ha explicado la experta.

Sin embargo, existen algunos problemas no resueltos como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas



más

Regístrate | Cc

Inicio Lo último Nacional Economía Tecnología Sociedad De  
ES NOTICIA Unión Europea Paro Apple Peces Barba Mariano Rajoy Bloq

**EN DIRECTO:** Casi 5 millones de parados, 'El Cuco' ingresa voluntariamente en un centro de menores

## El 40% de los casos de enfermedades raras pasan desapercibidos o se confunden con otros procesos

28.10.11 | 14:10h. EUROPA PRESS | MADRID

**El 40 por ciento de los casos de enfermedades raras pasan desapercibidos o se confunden con procesos diferentes, de forma que su diagnóstico puede retrasarse hasta la edad adulta si el paciente no muestra muchos síntomas.**

Así lo ha dicho la doctora Pilar Giraldo, jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet, de Zaragoza, y presidenta del Comité Organizador de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), en el que se tratarán temas como la enfermedad de Gaucher y otras enfermedades raras, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorrágica esencial.

Concretamente, las patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha indicado la doctora.

Al tratarse de enfermedades que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento" a través de la formación de equipos multidisciplinares.

"La búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos. Es important

que los investigadores podamos disponer de biobancos con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos", ha señalado la doctora.

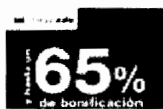
Por otro lado, "es imprescindible aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos", ha añadido.

En este contexto, la Red de Investigación Biomédica CIBERER reúne a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, sin olvidar el "importante papel" de las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología rara de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), que provoca la acumulación de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos. Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes. Según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados en nuestro país, y cerca de 2.000 portadores.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general". Sin embargo, "existen algunos problemas no resueltos en la enfermedad, como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas", ha explicado la experta.

Anuncio



**Ahorra dinero en seguros**  
Hazte de Regal este año y ten hasta un 15% de



**Ahorra hasta un 70%**  
Vuelos, hoteles, actividades turísticas y mas. ¡Consigue



**iPhone 4**  
Consiga tu propio iPhone negro de 16Gb desde 0 €. Solo en la tienda

DÉJANOS TU OPINIÓN

Usuario registrado

Usuario:

Contraseña:

¿Has olvidado o perdido tu contraseña?

Entrar

Usuario anónimo

## Expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras

Noticias EFE

Zaragoza, 28 oct (EFE).- La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de Zaragoza, Pilar Giraldo, ha subrayado hoy la dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras, por lo que ha abogado por la creación de "biobancos" y el establecimiento de alianzas entre investigadores.

Así lo ha puesto de manifiesto con motivo de la celebración en la capital aragonesa de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y el XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), de cuyo comité organizador Giraldo es la presidenta.

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes y, según señala Giraldo en una nota de prensa, hasta en un 40 % de los casos pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico "puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas".

Patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha explicado.

Al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento", y lo "más operativo" es la formación de equipos multidisciplinares, ha indicado.

El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

Según Giraldo, "la búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos".

Por ello, considera importante que los investigadores puedan disponer de "biobancos" con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos, además de establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos.

La hematóloga ha destacado en este contexto la Red de Investigación Biomédica CIBERER, que aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, y el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos.

Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes y, según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados y cerca de 2.000 portadores, mientras que en Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", ha explicado la experta.

Sin embargo, existen algunos problemas no resueltos como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas

**adn » local » zaragoza**

## **Expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras**

EFE , Zaragoza | 28/10/2011 - hace 21 horas | comentarios | +0 -0 (0 votos)

La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de Zaragoza, Pilar Giraldo, ha subrayado hoy la dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras, por lo que ha abogado por la creación de "biobancos" y el establecimiento de alianzas entre investigadores.

Así lo ha puesto de manifiesto con motivo de la celebración en la capital aragonesa de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y el XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), de cuyo comité organizador Giraldo es la presidenta.

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes y, según señala Giraldo en una nota de prensa, hasta en un 40 % de los casos pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico "puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas".

Patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha explicado.

Al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento", y lo "más operativo" es la formación de equipos multidisciplinares, ha indicado.

El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

Según Giraldo, "la búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos".

Por ello, considera importante que los investigadores puedan disponer de "biobancos" con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos, además de establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos.

La hematóloga ha destacado en este contexto la Red de Investigación Biomédica CIBERER, que aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, y el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos.

Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes y, según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados y cerca de 2.000 portadores, mientras que en Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", ha explicado la experta.

Sin embargo, existen algunos problemas no resueltos como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas.

Además de buscar soluciones a esta patología, en el Congreso también se hablará de otras hematológicas raras, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorrágica esencial.

## **Expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras**

13:43h | (adn@adn.es) EFE | Leer artículo completo en [www.adn.es](http://www.adn.es)

La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de **Zaragoza**, Pilar Giraldo, ha subrayado hoy la dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras, por lo que ha abogado por la creación de "biobancos" y el establecimiento de alianzas entre investigadores.



## Los expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras

EFE. ZARAGOZA 28/10/2011 a las 20:34 \_ \_

En el marco de la LII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, que se celebra en Zaragoza, se ha planteado la creación de 'biobancos' con muestras biológicas de calidad.

La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de Zaragoza, Pilar Giraldo, ha subrayado este viernes la **dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras**, por lo que ha abogado por la creación de 'biobancos' y el establecimiento de alianzas entre investigadores.

Así lo ha puesto de manifiesto con motivo de la celebración en la capital aragonesa de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y el XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), de cuyo comité organizador Giraldo es la presidenta.

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es **menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes** y, según señala Giraldo en una nota de prensa, **hasta en un 40 % de los casos pueden pasar desapercibidas o confundirse** con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico "puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas".

Patologías metabólicas de origen lisosomal, como la **enfermedad de Gaucher**, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha explicado.

Al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la **colaboración de diferentes especialistas** para su estudio y tratamiento", y lo "más operativo" es la formación de equipos multidisciplinares, ha indicado.

El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una **gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida**, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

Según Giraldo, "la búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la **enorme variabilidad clínica** existente entre ellos".

Por ello, considera importante que los investigadores puedan disponer de "biobancos" con **muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos**, además de establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos.

La hematóloga ha destacado en este contexto la **Red de Investigación Biomédica CIBERER**, que aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, y el "importante papel" que juegan las **asociaciones de pacientes**.

La enfermedad de Gaucher es una patología de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos.

Su prevalencia es de **un caso por cada 100.000 habitantes** y, según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados y cerca de 2.000 portadores, mientras que en Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen **reducir los síntomas** y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", ha explicado la experta.

Sin embargo, existen algunos **problemas no resueltos** como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas.

Además de buscar soluciones a esta patología, en el Congreso también se hablará de **otras enfermedades hematológicas raras**, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorrágica esencial.

## Expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras

Noticias EFE

Zaragoza, 28 oct (EFE).- La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de Zaragoza, Pilar Giraldo, ha subrayado hoy la dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras, por lo que ha abogado por la creación de "biobancos" y el establecimiento de alianzas entre investigadores.

Así lo ha puesto de manifiesto con motivo de la celebración en la capital aragonesa de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y el XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), de cuyo comité organizador Giraldo es la presidenta.

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes y, según señala Giraldo en una nota de prensa, hasta en un 40 % de los casos pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico "puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas".

Patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha explicado.

Al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento", y lo "más operativo" es la formación de equipos multidisciplinarios, ha indicado.

El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

Según Giraldo, "la búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos".

Por ello, considera importante que los investigadores puedan disponer de "biobancos" con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos, además de establecer

alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos.

La hematóloga ha destacado en este contexto la Red de Investigación Biomédica CIBERER, que aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, y el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos.

Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes y, según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados y cerca de 2.000 portadores, mientras que en Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", ha explicado la experta.

Sin embargo, existen algunos problemas no resueltos como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas.

## Expertos abogan por establecer alianzas para estudiar las enfermedades raras

Noticias EFE

Zaragoza, 28 oct (EFE).- La jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet de Zaragoza, Pilar Giraldo, ha subrayado hoy la dificultad que plantea la búsqueda de tratamientos para las enfermedades raras, por lo que ha abogado por la creación de "biobancos" y el establecimiento de alianzas entre investigadores.

Así lo ha puesto de manifiesto con motivo de la celebración en la capital aragonesa de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y el XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), de cuyo comité organizador Giraldo es la presidenta.

Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes y, según señala Giraldo en una nota de prensa, hasta en un 40 % de los casos pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico "puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas".

Patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha explicado.

Al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento", y lo "más operativo" es la formación de equipos multidisciplinares, ha indicado.

El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

Según Giraldo, "la búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos".

Por ello, considera importante que los investigadores puedan disponer de "biobancos" con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos, además de establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos.

La hematóloga ha destacado en este contexto la Red de Investigación Biomédica CIBERER, que aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, y el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos.

Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes y, según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados y cerca de 2.000 portadores, mientras que en Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", ha explicado la experta.

Sin embargo, existen algunos problemas no resueltos como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas

## **El 40% de los casos de enfermedades raras pasan desapercibidos o se confunden con otros procesos**

28.10.11 | 14:10h. EUROPA PRESS | MADRID

El 40 por ciento de los casos de enfermedades raras pasan desapercibidos o se confunden con procesos diferentes, de forma que su diagnóstico puede retrasarse hasta la edad adulta si el paciente no muestra muchos síntomas.

Así lo ha dicho la doctora Pilar Giraldo, jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet, de Zaragoza, y presidenta del Comité Organizador de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH), en el que se tratarán temas como la enfermedad de Gaucher y otras enfermedades raras, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorrágica esencial.

Concretamente, las patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", ha indicado la doctora.

Al tratarse de enfermedades que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento" a través de la formación de equipos multidisciplinares.

"La búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos. Es importante que los investigadores podamos disponer de biobancos con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos", ha señalado la doctora.

Por otro lado, "es imprescindible aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos", ha añadido.

En este contexto, la Red de Investigación Biomédica CIBERER reúne a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país, sin olvidar el "importante papel" de las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una patología rara de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), que provoca la acumulación de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos. Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes. Según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados en nuestro país, y cerca de 2.000 portadores.

"Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general". Sin embargo, "existen algunos problemas no resueltos en la enfermedad, como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas", ha explicado la experta.



## NOTICIAS DE SALUD

UN BLOG CON NOTICIAS DE ACTUALIDAD RELACIONADAS CON EL MUNDO DE LA SALUD. NOVEDADES, ENCUESTAS, ESTUDIOS, INFORMES, ENTREVISTAS. CON UN SENCILLO LENGUAJE DIRIGIDO A TODO EL MUNDO. Y ALGUNOS CONSEJOS TURÍSTICOS PARA PASARLO BIEN

### viernes 28 de octubre de 2011

#### Las complicaciones óseas y los síntomas neurológicos asociados, retos de la investigación traslacional en Gaucher



Las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia es menor de 5 personas por cada 100.000 habitantes. Por diversos motivos, "En España se ha avanzado notablemente en el estudio de estas patologías", explica la doctora Pilar Giraldo, jefa de Sección de Hematología del Hospital Miguel Servet, de Zaragoza, y presidenta del Comité Organizador de la LIII Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) y XXVII Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trombosis y Hemostasia (SETH).

"En un porcentaje de hasta el 40% de los casos, estas enfermedades pueden pasar desapercibidas o confundirse con procesos diferentes, de tal manera que su diagnóstico puede retrasarse hasta bien entrada la edad adulta si no presentan muchos síntomas", comenta la experta. Más concretamente, las patologías metabólicas de origen lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, "son identificadas por el hematólogo de manera fortuita, tras estudiar una anemia no justificada, un descenso de plaquetas o un incremento de tamaño en el bazo", añade. No obstante, al tratarse de patologías que afectan a diferentes órganos del cuerpo humano, "se requiere la colaboración de diferentes especialistas para su estudio y tratamiento". Lo más operativo es la formación de equipos multidisciplinares. El tratamiento enzimático sustitutivo del que se dispone desde hace 20 años ha supuesto una gran mejoría de los síntomas y expectativas de calidad de vida, pero no consigue resolver todas las complicaciones añadidas.

"La búsqueda de nuevos tratamientos y la realización de ensayos clínicos en este tipo de enfermedades es difícil por los pocos casos que hay y la enorme variabilidad clínica existente entre ellos", afirma la doctora Giraldo. Por una parte, "es importante que los investigadores

podamos disponer de biobancos con muestras biológicas de calidad asociadas a datos clínicos básicos", señala. Por otro lado, "es imprescindible aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países para promover estos estudios de la manera más ágil y rápida posible, con el objetivo último de que el ciudadano obtenga el máximo beneficio de los resultados obtenidos en nuevos y mejores tratamientos". En este contexto, la Red de Investigación Biomédica CIBERER aglutina a más de 60 grupos de investigadores en enfermedades raras del país. También ha destacado el "importante papel" que juegan las asociaciones de pacientes.

La enfermedad de Gaucher es una entidad rara de carácter hereditario producida por el defecto en de una enzima (glucocerebrosidasa), lo que produce el acumulo de un complejo gluco-lípido y un deterioro progresivo en diferentes órganos. Su prevalencia es de un caso por cada 100.000 habitantes. Según datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, hay un total de 359 pacientes identificados en nuestro país, y cerca de 2.000 portadores. En Aragón hay identificadas 18 familias que suman 25 casos. "Esta patología dispone de tratamientos que consiguen reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia a las de la población general", explica la experta. Sin embargo, "existen algunos problemas no resueltos en la enfermedad, como las complicaciones óseas, los síntomas neurológicos asociados o el riesgo de desarrollar neoplasias hematológicas".

En el Congreso se hablará de esta enfermedad y de otras hematológicas raras, como la anemia de Fanconi, la mastocitosis o la telangiectasia hemorrágica esencial.