

Los pacientes de enfermedad de Gaucher tienen un 6% más de riesgo de padecer una neoplasia hematológica

Publicado el 26 noviembre 2011 por [Fat](#)

Durante la 52ª Reunión Nacional de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, celebrada recientemente en Zaragoza y que ha reunido a más de 1.400 especialistas de nuestro país, tuvo lugar la ponencia “Investigación Traslacional en Enfermedades Hematológicas Raras”, en la que intervino la presidenta del Comité Organizador Local y jefa de Sección de Hematología del Hospital Universitario Miguel Servet, la Dra. Pilar Giraldo. En su ponencia se resaltó que en investigaciones recientes se ha probado la asociación directa de la enfermedad de Gaucher (EG) tipo I, la más común de las afecciones (el 95% de los casos de EG), con algunas enfermedades neurológicas, como es el Parkinson y con el desarrollo de proliferaciones malignas. La doctora ha recalcado en su intervención que un paciente de EG tiene un 5,9% más de posibilidades que la población general de padecer un mieloma múltiple (cáncer de médula ósea). En España hay un total de 359 pacientes identificados que padecen enfermedad de Gaucher (EG) y unos 2.000 portadores.

Según destacó la Dra. Giraldo, las enfermedades raras plantean problemas de diversa índole. A la dificultad diagnóstica se suma que la gran mayoría de estas enfermedades carecen de tratamiento eficaz y ello es un fuerte estímulo para realizar investigación activa en búsqueda de soluciones que mejoren la calidad de vida de los pacientes, los ensayos clínicos particularmente son más difíciles de realizar que en otros tipos de enfermedades más frecuentes.

“Estos problemas aumentan la importancia y necesidad de investigar y de llevar adelante estudios de la manera más ágil y rápida posible con el objetivo último de que los pacientes obtengan el máximo beneficio de los tratamientos con la mayor seguridad posible” ha destacado la Dra. Giraldo. A esto ha añadido que, “es importante que se acrediten los centros donde se dispone de grupos de trabajo expertos en diferentes enfermedades raras, como de referencia para facilitar el diagnóstico y seguimiento de los pacientes afectados y que los investigadores podamos disponer de Biobancos estandarizados, con muestras biológicas de calidad contrastas asociadas a datos clínicos básicos. Es imprescindible aunar fuerzas y establecer alianzas entre los investigadores de diferentes centros y países que trabajan en estos temas para avanzar en los estudios”.

La enfermedad de Gaucher es una entidad de origen genético y hereditaria calificada como rara por su baja incidencia (un caso por cada 100.000 habitantes). Está causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de partículas en los lisosomas que derivan en un deterioro progresivo en diferentes órganos,

principalmente del hígado, el bazo y el sistema esquelético.

En cuanto al tratamiento, antiguamente los pacientes sólo podían mejorar su estado con una esplenectomía (eliminación total o parcial del bazo) o con transfusiones de sangre. Hace ya más de 20 años, el panorama ha mejorado y actualmente los especialistas disponen de varias opciones para conseguir reducir los síntomas y aproximar la calidad de vida y la supervivencia de los enfermos de Gaucher a las de la población general. Entre estas opciones se encuentra la terapia de sustitución enzimática (TSE) que restituye la enzima que desencadena la enfermedad. Hoy en día, existen dos terapias de estas características para pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I: la imiglucerasa y, la opción más reciente, la velaglucerasa-alfa.

Según ha informado la Dra. Giraldo durante la 52ª Reunión Nacional de la SEHH, los resultados de estos tratamientos enzimáticos son satisfactorios por los beneficios que aportan a los pacientes pero es necesario seguir investigando para hacer frente a las complicaciones que siguen apareciendo, como las lesiones óseas, las neurológicas y los tumores.

Me gusta

Regístrate para ver qué les gusta a tus amigos.