La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) se suma a la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras (28 de febrero)

Las enfermedades de depósito lisosomal, paradigma de la medicina personalizada

- **Los pacientes pueden tener manifestaciones de diferente intensidad y ver afectados diferentes órganos y sistemas de forma simultánea o única**

- **Existen más de 60 enfermedades de depósito lisosomal, la mayoría de ellas bien caracterizadas, y cada día se identifican nuevas variantes genéticas, algunas de ellas de significado incierto**

- **El Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL) va a lanzar un curso 'on line' para hematólogos y está desarrollando proyectos de búsqueda activa de pacientes, seguimiento de la respuesta al tratamiento con nuevos biomarcadores y técnicas de imagen en enfermedad de Gaucher**

- **Las enfermedades de depósito lisosomal se deben a alteraciones en los genes que regulan la fabricación de enzimas o proteínas que se encuentran en los lisosomas de las células y que intervienen en la correcta degradación de complejos glucolipídicos procedentes de las células de la sangre**

Madrid, 27 de febrero de 2018. Mañana se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, unas patologías sobre las que "se viene realizando una importante labor de difusión entre profesionales sanitarios y población general, para dar a conocer la singularidad que plantean estas entidades tanto en la atención sanitaria como por la repercusión social y económica que originan en su entorno", apunta la doctora Pilar Giraldo, presidenta del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), y representante de la SEHH en Orphanet (http://www.orpha.net), sitio web europeo que proporciona información sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras. "Queda mucho por hacer en cuanto al diagnóstico precoz y a la búsqueda de tratamientos eficaces", añade.

La mayoría de las patologías hematológicas se consideran enfermedades raras por afectar a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes. En el caso concreto de las enfermedades de depósito lisosomal (causadas por alteraciones en los genes que regulan la fabricación de enzimas o proteínas que se encuentran en los lisosomas de las células y que intervienen en la correcta degradación de complejos glucolipídicos procedentes de las células de la sangre), "los pacientes pueden tener manifestaciones de diferente intensidad y ver afectados diferentes órganos y sistemas de forma simultánea o única", afirma la experta. Por todo esto, las enfermedades de depósito lisosomal "son el paradigma de la valoración individualizada y el tratamiento personalizado".

Existen más de 60 enfermedades de depósito lisosomal, la mayoría de ellas bien caracterizadas, y "cada día se identifican nuevas variantes genéticas, algunas de ellas de significado incierto", explica la doctora Giraldo. Las más prevalentes son las enfermedades de Gaucher, Fabry, Niemann-Pick y Pompe, las mucopolisacaridosis y la deficiencia de la lipasa ácida lisosómica, y solamente una decena de ellas disponen de algún tipo de tratamiento. "Los avances tecnológicos ayudan a identificarlas con mayor precisión desde el punto de vista biológico". Por otra parte, "la investigación en nuevas terapias permite mejorar las expectativas de pacientes con graves complicaciones renales, cardiacas y osteomusculares". Sin embargo, "la afectación neurológica que presentan muchas de estas patologías carece de terapias eficaces, por el momento".

Desde el GEEDL "se va a lanzar un curso de formación 'on line' dirigido a hematólogos y se están desarrollando diversos proyectos de búsqueda activa de pacientes, seguimiento de la respuesta al tratamiento con nuevos biomarcadores y técnicas de imagen en la enfermedad de Gaucher", comenta la experta. "También se está llevando a cabo un proyecto biológico que profundiza en los mecanismos inflamatorios subyacentes en estas entidades en busca de nuevas dianas terapéuticas", concluye.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

La SEHH, con 58 años de vida, es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los más de 2.600 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la Hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La obstaculización del progreso de la ciencia y de la excelencia en la atención médica, mediante la implantación de medidas de corte economicista o que tratan de disgregar la especialidad y de romper la unidad funcional que requiere la atención del paciente hematológico, es un asunto que preocupa de manera particular a la SEHH. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente calificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco
Responsable de Comunicación SEHH
Tels.: 91 319 58 16 / 667 675 476
E-mail: comunicacion@sehh.es
Web: www.sehh.es
Twitter: @sehh_es
Canal Youtube: HemoTube