

La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), a través del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), se suma al Día Mundial de las Enfermedades Raras

La terapia génica, esperanza en el tratamiento de ciertas enfermedades hematológicas singulares

- **Los estudios que se están llevando a cabo en terapia génica para el tratamiento de las enfermedades de Gaucher y de Fabry, y de la hemofilia, están arrojando resultados muy prometedores**
- **Aunque lentamente, se está avanzando en el conocimiento y desarrollo de nuevos tratamientos para las numerosas enfermedades que, por la diversidad de sus manifestaciones clínicas, biológicas y moleculares, se clasifican como enfermedades raras**
- **En el ámbito de la hematología, síntomas como hemorragias, astenia o dolor óseo, presentes en patologías más frecuentes, también se pueden manifestar en enfermedades minoritarias, por lo que se vuelve improbable el diagnóstico de las mismas a través de ellos**

A Coruña, 5 de marzo de 2019. Coincidiendo con la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, el 28 de febrero, el Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha celebrado su “II Reunión del GEEDL y otras enfermedades hematológicas singulares”, en el Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña (CHUAC). “Aunque lentamente, se está avanzando en el conocimiento y desarrollo de nuevos tratamientos para las numerosas enfermedades que, por la diversidad de sus manifestaciones clínicas, biológicas y moleculares, se clasifican como enfermedades raras”, ha afirmado Pilar Giraldo, presidenta del GEEDL.

“Afortunadamente, en los últimos años se ha creado una conciencia social y proporcionado una visibilidad cada vez mayor de las enfermedades raras, por lo que queremos recordar a las familias que no están solos ni aislados, ya que existen grupos de investigación trabajando y avanzando en el conocimiento de las patologías poco frecuentes de muy diversos orígenes”, ha añadido Giraldo.

En el caso de las patologías hematológicas, la mayoría de ellas se consideran enfermedades raras por afectar a menos de 1 persona por cada 2.000 habitantes. Dentro de ellas, se sitúan 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. Estas enfermedades representan un paradigma de la valoración individualizada y el tratamiento personalizado.

Avances en el diagnóstico

La formación y el estudio de las enfermedades de depósito lisosomal es fundamental para mejorar su diagnóstico. En este sentido, Pilar Giraldo ha explicado que, “en el área de la hematología, síntomas como hemorragias, astenia o dolor óseo, presentes en patologías más frecuentes, también se pueden manifestar en enfermedades minoritarias, por lo que se vuelve improbable el diagnóstico de las mismas a través de ellos”.

Por otra parte, esta especialista ha recordado que “herramientas que facilitan u orientan el diagnóstico de las enfermedades de depósito lisosomal, como los paneles de biomarcadores y las plataformas de secuenciación masiva, resultan útiles, pero no se deben utilizar de forma indiscriminada, sino orientados por el conocimiento y la selección de los casos susceptibles de padecer una enfermedad rara”.

Enfermedades de Gaucher, de Fabry y de Niemann-Pick

A lo largo de la reunión, se ha tratado el abordaje concreto de algunas enfermedades de depósito lisosomal, como la enfermedad de Gaucher, de Fabry y de Niemann-Pick. Para la primera, hoy en día se dispone de varias modalidades de tratamiento. “Recientemente se ha aprobado una terapia oral, que actúa bloqueando la producción de substrato acumulado y que ha demostrado una eficacia similar al tratamiento enzimático sustitutivo, administrado de forma intravenosa y utilizado para tratar la enfermedad de Gaucher desde hace más de veinte años. También debemos destacar la investigación que se está desarrollando en el área de la terapia génica, en fase de ensayo clínico, y que podría ofrecer un tratamiento curativo para la enfermedad”, ha comentado Pilar Giraldo.

En cuanto a la enfermedad de Fabry, en el último Congreso Mundial de Enfermedades de Depósito Lisosomal, celebrado recientemente en Orlando (Estados Unidos), se han presentado los últimos resultados a largo plazo del estudio FACETS, en el que se evalúa el tratamiento con chaperonas farmacológicas, mostrando una estabilidad de la función renal tras nueve años de tratamiento en pacientes con variantes genéticas susceptibles de recibir esta terapia. Asimismo, los datos farmacocinéticos y de seguridad y eficacia en relación al tratamiento con una nueva enzima de origen vegetal pegilada, aunque preliminares, son muy prometedores. “También se está progresando en la investigación en terapia génica en hombres con enfermedad de Fabry clásica, habiendo sido tratados con éxito más de cinco pacientes en el marco de un ensayo clínico”, ha afirmado Giraldo.

La enfermedad de Niemann-Pick, actualmente denominada como déficit de la enzima esfingomielinasa ácida (ASMD), se caracteriza por el depósito glucolipídico en el hígado y el bazo, y el riesgo aumentado de aterogénesis. “Se trata de una de las 40 enfermedades de depósito lisosomal para las que no existe tratamiento, aunque ya se empiezan a conocer los resultados positivos sobre la función hepática y el riesgo aterogénico de la enzima recombinante olipudasa alfa en un ensayo clínico iniciado hace más de tres años”, ha concluido la presidenta del GEEDL.

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, que cumplirá 60 años el próximo 22 de mayo, 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

Tels.: 91 319 58 16 / 667 675 476

E-mail: comunicacion@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Tel.: 91 319 19 98

E-mail: albacorrada@sehh.es

Web: www.sehh.es

Twitter: [@sehh_es](https://twitter.com/@sehh_es)

Canal Youtube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/