

Mañana se celebra el Día Mundial de la enfermedad de Gaucher (EG)

## **El retraso en el diagnóstico sigue siendo un reto para el abordaje de la enfermedad de Gaucher**

- **Es fundamental continuar insistiendo en la difusión del conocimiento sobre esta enfermedad, en particular, y sobre otras patologías lisosomales que presentan indicadores en común**
- **A día de hoy, en España, hay registrados 426 pacientes pertenecientes a 318 familias**
- **La terapia génica representa una opción terapéutica con fines curativos para pacientes que no responden a los tratamientos o presentan enfermedad pulmonar u ósea avanzada**

**Madrid, 30 de septiembre de 2020.** Mañana se celebra el Día Mundial de la enfermedad de Gaucher (EG), una patología con baja frecuencia, pero en la que se ha avanzado notablemente en el conocimiento de su fisiopatología y en las posibilidades de tratamiento para el tipo 1. “Aun así, siguen existiendo dificultades en su diagnóstico, debido a la amplia variabilidad clínica y la existencia de casos atenuados que demoran el diagnóstico en un alto porcentaje de casos. Por ello, es fundamental continuar insistiendo en la difusión del conocimiento sobre esta enfermedad, en particular, y sobre otras patologías lisosomales que presentan indicadores en común, como la trombocitopenia y la esplenomegalia”, explica Pilar Giraldo Castellano, presidenta del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH).

“En estos momentos, en España contamos con dos enzimas de sustitución de administración intravenosa y dos inhibidores de sustrato de administración oral para el tratamiento de la EG. Estas terapias permiten controlar bien las manifestaciones hematológicas y viscerales de la enfermedad, y evitar o reducir las temidas complicaciones óseas, especialmente, cuando el tratamiento enzimático se inicia en la infancia. Para las formas neurológicas de la enfermedad, lamentablemente, todavía no existen tratamientos eficaces que eviten el deterioro progresivo” señala Giraldo.

### **El papel de la terapia génica**

En estos momentos, la terapia génica representa una opción terapéutica con fines curativos para pacientes que no responden a los tratamientos o presentan enfermedad pulmonar u ósea avanzada. La utilización de células madre modificadas mediante un vector lentiviral para expresar la enzima glucocerebrosidasa, de la que son deficientes los pacientes con EG, es la última variedad de terapia biológica a la que la Comisión Europea acaba de conceder la calificación de medicamento huérfano. “Se están iniciando los primeros ensayos clínicos fase 1/2 con esta terapia génica ‘ex vivo’ en el tipo 1 de la EG, y en los que participará el GEEDL”, señala su presidenta.

### **La enfermedad de Gaucher en cifras**

Según los datos del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, que coordina la Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales (FEETEG), la prevalencia de la enfermedad es de 1,1 casos por 100.000 habitantes, con una

incidencia anual entre 8-10 casos nuevos/año, de los cuales el 60% se diagnostican en edad adulta. En España, hay registrados 426 pacientes pertenecientes a 318 familias.

Por otro lado, según los resultados de un estudio del GEEDL publicado este mes de septiembre, y para el que se aplicaron técnicas de 'e-learning' a los datos acumulados en el Registro Español, la administración precoz del tratamiento a los pacientes en la primera década de la vida, es el factor predictivo que asegura una baja tasa de complicaciones óseas con una calidad de vida similar a la de la población general.

“Sin embargo, quedan muchos retos abiertos en el estudio de la EG y otras enfermedades lisosomales. No hay que descuidar la formación y difusión del conocimiento sobre estas entidades singulares, para que los hematólogos piensen en ellas y las identifiquen precozmente. Para ello, el GEEDL ha puesto en marcha, a través de la SEHH, un curso de formación 'on line' para dar a conocer las características generales y particulares de las enfermedades de depósito lisosomal, de interés para hematólogos en formación y otros profesionales de la salud”, expone Pilar Giraldo.

### **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.

Con 61 años de historia, la SEHH es hoy día 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 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 cualificados 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](mailto:comunicacion@sehh.es)

#### **Alba Corrada de la Fuente**

Tel.: 91 319 19 98

E-mail: [albacorrada@sehh.es](mailto:albacorrada@sehh.es)

Web: [www.sehh.es](http://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/](https://www.linkedin.com/company/sehh/)