

El Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal, de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia, ha organizado su reunión científica anual

Expertos piden impulsar la terapia domiciliaria en los pacientes con enfermedades lisosomales

- El 25% de los pacientes que reciben tratamiento enzimático sustitutivo programado, administrado por vía intravenosa en el ámbito hospitalario, sufrieron interrupciones en su programa de infusión o cambios en las dosis durante la primera ola de la pandemia
- Solo un 11,7% de los pacientes con tratamiento enzimático sustitutivo en España están dentro de un programa de administración del tratamiento en su domicilio
- Ampliar ese porcentaje reduciría los riesgos de infección por COVID-19 de los pacientes y sus familiares en el entorno hospitalario, además de disminuir la presión asistencial en los hospitales
- Actualmente, las enfermedades lisosomales que cuentan con más opciones de tratamiento son la enfermedad de Gaucher y la enfermedad de Fabry
- Aunque las terapias de las que se dispone en la actualidad sean eficaces, no son curativas, por lo que la terapia génica se presenta como la gran esperanza para este grupo de enfermedades

Madrid, 11 de enero de 2021. “Según los estudios realizados, tanto en Europa como en Estados Unidos, los pacientes con enfermedades lisosomales no presentan una mayor incidencia de COVID-19 en relación a la población general”, señala Pilar Giraldo, presidenta del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH). “Concretamente, desde el GEEDL hemos llevado a cabo una encuesta telefónica a más de 110 pacientes afectados por enfermedad de Gaucher (una de las 60 entidades que conforman el grupo de las enfermedades lisosomales), cuyos resultados, que van en esa misma línea, han sido publicados el pasado noviembre en la revista científica [Blood Cells, Molecules and Diseases](#)”. Este y otros asuntos han sido abordados durante el III Reunión Anual del GEEDL, celebrada recientemente.

“Aunque durante la primera ola de la pandemia de SARS-CoV-2 no se produjo escasez de terapias en los hospitales, el 25% de los pacientes que reciben tratamiento enzimático sustitutivo programado, administrado por vía intravenosa en el ámbito hospitalario, sí sufrieron interrupciones en su programa de infusión o cambios en las dosis”, explica Giraldo. “Solamente un 11,7% de los pacientes con tratamiento enzimático sustitutivo en España están dentro de un programa de administración de terapia domiciliaria, y ni ellos ni los que reciben tratamiento oral han sufrido retrasos en la administración o falta de dosis”, añade.

Por ello, desde el GEEDL demandan “que se impulsen los programas de terapia domiciliaria en los pacientes que no han tenido reacciones adversas al tratamiento, con el objetivo de reducir los riesgos de infección de los pacientes y sus familiares en el entorno hospitalario, además de disminuir la presión asistencial en los hospitales”.

Los expertos ven necesario que los programas de atención, diagnóstico y seguimiento de las personas con este tipo de enfermedades, poco frecuentes, pero que requieren de atención multidisciplinar y que presentan un curso crónico, planteen otra dinámica. “Probablemente, a partir de ahora debemos alternar las visitas presenciales con las telemáticas, y desarrollar un plan de atención domiciliaria para las extracciones de sangre para analíticas y la administración del tratamiento, y que en esa visita al domicilio el profesional de enfermería realice una valoración de la situación clínica del paciente, que será remitida a su especialista”, sugiere Pilar Giraldo.

‘Big data’ en enfermedad de Gaucher

Uno de los proyectos más destacados del GEEDL es el Registro Español de enfermedad de Gaucher. Según explica su presidenta, “el registro está activo y recopila información clínica, analítica, genética, de imagen y seguimiento de un total de 420 pacientes españoles, con una incorporación de entre 5 y 10 nuevos casos cada año. Con los datos al diagnóstico de estos pacientes hemos podido realizar un análisis ‘big data’ para identificar factores de riesgo de complicaciones en estos pacientes, tales como nuevos episodios de crisis óseas, desarrollo de neoplasias y/o enfermedad de Parkinson”. Este trabajo ha sido presentado en el último Congreso Nacional de Hematología y en el Congreso Europeo sobre enfermedad de Gaucher (EWGGD por sus siglas inglesas), en el que recibió el premio a una de las mejores comunicaciones. El trabajo está publicado en la revista científica [*Orphanet Journal of Rare Disease*](#).

La terapia génica se plantea como futura curación

Con respecto a los últimos avances en el tratamiento de las enfermedades de depósito lisosomal, estos se centran en la identificación precoz de pacientes sintomáticos con el objetivo de instaurar un tratamiento lo antes posible y así limitar el desarrollo de complicaciones irreversibles. “En estos momentos, hay en marcha varios programas de búsqueda activa de pacientes que presenten indicadores de padecer este tipo de patologías, como trombocitopenia y esplenomegalia de origen no identificado, o pacientes con engrosamiento de miocardio. También existen proyectos dirigidos a identificar casos a través del *screening* en recién nacidos, lo que permite identificar tanto a afectados como a portadores, posibilitando la realización de asesoramiento genético”, asegura la presidenta del GEEDL.

Actualmente, las enfermedades lisosomales que cuentan con más opciones de tratamiento son la enfermedad de Gaucher, con dos enzimas sustitutivas y dos tratamientos orales, y la enfermedad de Fabry, que dispone también de dos enzimas sustitutivas y un fármaco de administración oral. Otras enfermedades lisosomales como el déficit de lipasa ácida, el déficit de esfingomielinasa, la enfermedad de Pompe y algunas mucopolisacaridosis, disponen de tratamiento enzimático sustitutivo. Sin embargo, “hay muchas otras enfermedades de depósito lisosomal que no tienen tratamiento y que, además, llevan asociados problemas que no pueden tratarse con las terapias disponibles, como es el caso, por ejemplo, de las complicaciones neurológicas o pulmonares de la enfermedad de Gaucher”, indica Giraldo.

Además, aunque las terapias de las que se dispone en la actualidad son eficaces, no son curativas, por lo que la terapia génica se presenta como la gran esperanza para este grupo de enfermedades. “Hay en marcha ensayos clínicos en Estados Unidos, Canadá y Australia en enfermedad de Gaucher y en enfermedad de Fabry, en esta última con más recorrido y con dos tipos de abordaje mediante vectores virales, con el objetivo de que, tras una única

administración intravenosa, pueda corregirse el defecto genético de forma estable. España participará próximamente en estos ensayos clínicos”, concluye 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.

Con 61 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 2.800 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

Alba Corrada de la Fuente

Tel.: 91 319 19 98 / 620 534 620

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/