

Zona de Prensa.

Los expertos en enfermedad de Gaucher evalúan la relación entre esta patología y la enfermedad de Parkinson

24 de Abril 2014

- *El desconocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales da lugar a demoras en el diagnóstico lo que dificulta que se aplique el tratamiento adecuado a tiempo*
- *La Terapia de Sustitución Enzimática supone una mejora de los síntomas de la afectación ósea (reduce el dolor óseo y aumenta la mineralización del hueso), que padece el 70% de estos pacientes*

Madrid, 24 de Abril de 2014

Profesionales de prestigio nacional e internacional especializados en enfermedad de Gaucher se han dado cita en Budapest en el encuentro “Gaucher Expert Summit”, organizado por la compañía biofarmacéutica Shire. La jornada, dirigida por el doctor Derralynn Hughes, profesor titular en Hematología en la Royal Free & University College de Londres, y el Profesor Ari Zimran, director de la Clínica Gaucher en el Centro Médico Shaare Zedek en Jerusalén, se ha dividido en tres sesiones científicas en las que los expertos han tratado los últimos avances y estrategias para la detección precoz de esta patología, los principales objetivos y beneficios de la terapia de sustitución enzimática (TSE) en adultos y niños con enfermedad de Gaucher tipo I, así como la sintomatología neurológica, la cual puede derivar en párkinson.

“Este tipo de jornadas son un espacio donde los profesionales pueden compartir sus experiencias y saber de primera mano, de expertos reconocidos a nivel mundial, las últimas novedades sobre esta enfermedad”, ha comentado el doctor **Jordi Pérez**, responsable de la sección de Errores Congénitos del Metabolismo del Servicio de Medicina Interna del Hospital General Universitario Vall d’Hebron (Barcelona). “En este caso, como principales conclusiones podemos extraer aquellas que se refieren al manejo clínico de la afectación ósea de la enfermedad de Gaucher, ya que, afortunadamente, ha aumentado el conocimiento sobre ella. Para el control de la afectación ósea, el tratamiento específico de la enfermedad permite mejorar estos síntomas, aunque existen algunas terapias que ayudan a conseguir una mejor mineralización ósea como el aporte de calcio y la vitamina D, así como los bifosfonatos”, añadió el doctor.

La enfermedad de Gaucher es el trastorno de almacenamiento lisosómico más común, causado por la ausencia o deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa ácida (GBA). Esta alteración provoca una acumulación de esta sustancia en las células de órganos como el hígado, el bazo y la médula ósea, afectando a su función. Entre los principales síntomas de la enfermedad se encuentran la afectación ósea que padece más del 70% de los pacientes con sintomatología muy variada^[1], la hepatoesplenomegalia (agrandamiento de bazo e hígado), anemia (niveles anormalmente bajos de glóbulos rojos), trombocitopenia (niveles bajos de plaquetas), y, enfermedad pulmonar infiltrativa (anomalías en el pulmón). Además, los pacientes con enfermedad de Gaucher tipos II y III pueden presentar síntomas neurológicos.

Actualmente, los expertos están estudiando la posible relación entre la enfermedad de Parkinson y la Enfermedad de Gaucher. Las conclusiones obtenidas por los expertos es que, debido a un mecanismo fisiopatológico aún no identificado, existe un porcentaje pequeño de pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I con mayor riesgo de desarrollar síntomas neurológicos como en la enfermedad de Parkinson.

Por otro lado, en el encuentro también se han abordado los últimos resultados del efecto de la enzima *velaglucerasa* en este tipo de afectación, la elección de inicio del tratamiento en la mayoría de los pacientes de Gaucher. *“Entre estos resultados destacan la mejoría de la calidad de vida, la reducción de las visceromegalias y la normalización de los parámetros hematológicos, y los últimos datos sugieren un importante impacto en el dolor óseo, y el aumento de la mineralización ósea”*, explica el doctor Pérez.

La enfermedad de Gaucher representa un problema de salud grave para los pacientes por lo que es fundamental la detección precoz de esta patología para que se aplique el tratamiento más adecuado a cada paciente. En este sentido, el doctor Jordi Pérez ha señalado que *“En España existe aún bastante desconocimiento de la enfermedad entre los profesionales sanitarios por lo que el diagnóstico suele demorarse durante años desde el inicio de los primeros síntomas y, en muchas ocasiones, una vez diagnosticado el paciente puede tardar varios meses hasta poder ser tratado correctamente”*. Por ello, son importantes herramientas como el Disease Journey, un registro donde el especialista va anotando toda la experiencia clínica del paciente, desde sus primeros síntomas hasta que es diagnosticado y posteriormente tratado.

[1] Giraldo P, Alfonso P, Irún P, Gort L, Chabás A, Vilageliu L et al. Mapping the genetic and clinical characteristics of Gaucher disease in the Iberian Peninsula. *Orphanet J Rare Dis.* 2012 Mar 19;7:17.doi: 10.1186/1750-1172-7-17.