

## 1993-2008 QUINCE AÑOS DE LA FEETEG

*Este año la FEETEG cumple su 15º aniversario y en estas líneas quisiéramos hacer una reflexión sobre los logros conseguidos y los retos pendientes que tiene la Fundación.*

*Cuando iniciamos este proyecto en el año 1993, el Grupo de trabajo recién creado de enfermedad de Gaucher se marcó como primer objetivo: Promocionar la investigación sobre la enfermedad en España que entonces era poco conocida, para ello contábamos con el entusiasmo y la iniciativa del Grupo. Como otros objetivos estaban el compromiso de difundir el conocimiento, promover el intercambio científico-técnico y crear un Registro Nacional de pacientes y familiares, actividades que se han venido realizando a lo largo de estos quince años.*

*Hemos facilitado el diagnóstico, evaluación y seguimiento de los pacientes españoles con enfermedad de Gaucher (EG), y la observación de los datos del Registro nos ha demostrado que el tratamiento enzimático sustitutivo (TES) ha mejorado la calidad de vida de los pacientes, ha normalizado las alteraciones hematológicas y ha sido eficaz en la reducción de visceromegalias, lo que redundará en mayor sensación de ligereza y bienestar. Sin embargo, la alteración metabólica que produce la enfermedad no es corregida por el TES y continuamente sigue produciéndose depósito de material no degradado en lugares que no son accesibles a la enzima, produciéndose inexorablemente las manifestaciones tardías de la enfermedad. El riesgo de aparición de crisis óseas, la pérdida de masa ósea o la necesidad de realizar recambios articulares persisten a pesar de TES prolongado. Por tanto, el evitar una esplenectomía, disminuir el número de prótesis articulares, conseguir un crecimiento y desarrollo normal en niños, o prevenir la aparición de lesiones neurológicas invalidantes son los retos pendientes y no alcanzados, que aún están por conseguir. Es necesario reflexionar en que el planteamiento tera-*



*peúutico no puede ser el mismo para todos y que se requiere realizar un análisis detallado e individualizado por un equipo multidisciplinar bien entrenado y coordinado que valore todos los aspectos involucrados en el conjunto de la enfermedad para establecer un plan individualizado de acuerdo a las características de cada paciente y en función de los tratamientos disponibles que en la actualidad se ofrecen.*

### Noticias FEETEG

Núm. 7  
Enero 2008

D.L.: Z-2374-04

I.S.S.N.: 1669-0846

#### COMITÉ EDITORIAL:

José Luis Capablo  
Montserrat Castellá  
Pilar Giraldo  
Mercedes Roca  
Miguel Pocoví

### SUMARIO

1993-2008: Quince años de la FEETEG.....	1
Visita a la FEETEG.....	2
“Premio HDL Colesterol Bueno” a un miembro de la FEETEG.....	3
Premio al Grupo de la FEETEG por comunicación clínica.....	4
Integración de la FEETEG en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).....	4
Artículos científicos recientes publicados por el Grupo de Investigación de la FEETEG.....	5
Novedades: Curso Formación en Hematología y Enfermedades de Depósito.....	7
Nuevo libro sobre “La afectación ósea en la enfermedad de Gauder”.....	7
Cartera de servicios de la FEETEG.....	8

El tratamiento enzimático también ha tenido avances importantes: inicialmente la procedencia de la enzima era de placenta humana y existía el riesgo de infección por virus o priones; posteriormente en el año 1995 se introdujo la enzima recombinante obtenida en células de ovario de hamster chino, desapareciendo los temores de contaminación anterior, aunque han aparecido otros tales como efectos adversos por presencia de anticuerpos y modificaciones en el sistema inmune. Se ha seguido progresando en la terapia enzimática buscando otras fuentes para mejorar el producto y actualmente los ensayos clínicos en fase 3 con otras dos enzimas recombinantes obtenidas en células humanas (Velaglucerasa) y en células vegetales (pr-GCD) ofrecen ventajas sobre el tratamiento actual.

También la investigación sobre el proceso metabólico alterado ha proporcionado nuevas opciones terapéuticas como son los inhibidores del sustrato y fármacos activos por vía oral como el miglustat, han demostrado su eficacia en las enfermedades de depósito. Otras moléculas que están en desarrollo como las chaperonas farmacológicas, también de uso oral, se encuentran en fase de investigación avanzada.

Hace quince años partíamos del convencimiento de que los pacientes diagnosticados como tipo 1 no desarrollaban enfermedad neurológica. La experiencia e investigación tanto del Grupo de Trabajo, como de otros investigadores, ha mostrado la presencia de alteraciones neurológicas tales como neuropatía periférica, afectación cerebral subclínica, enfermedad de Parkinson, con mayor frecuencia

que en la población general. Por otra parte, los pacientes con el tipo 3 de la enfermedad resuelven sus problemas de acumulo visceral con el tratamiento enzimático, sin embargo, y a pesar de existir exposición prolongada y a dosis altas al mismo, los síntomas neurológicos continúan apareciendo y progresando. Es importante no olvidar la vigilancia de los síntomas y signos neurológicos en los pacientes con EG clasificados como tipo 1, al objeto de detectar complicaciones neurológicas de forma precoz.

A pesar de los avances notables en el conocimiento de la enfermedad de Gaucher, considerada como una de las mejor estudiadas y modelo entre las enfermedades de depósito, existen grandes incógnitas que estimulan a seguir investigando en el apasionante campo de las enfermedades de depósito para conseguir un diagnóstico precoz, reducir la morbi-mortalidad y en definitiva mejorar la asistencia y la calidad de vida de los pacientes.

Por último, comentar que durante estos años, como ocurre con todo organismo que está vivo y cuyas células se regeneran continuamente, la estructura de la FEETEG también ha ido cambiando, progresando tanto en su labor asistencial como en la investigadora y educativa, adaptándose a los nuevos retos y tendencias innovadoras, integrándose en los grupos de excelencia en investigación en enfermedades raras. La Fundación ha conseguido el reconocimiento nacional e internacional como una entidad sin ánimo de lucro, con una amplísima y completa experiencia sobre la enfermedad y cuyo Registro es único, nacional e independiente de la industria y de presiones comerciales que puedan influir en los intereses de los pacientes.

## Visita a la FEETEG

El doctor Ronald Mota, traumatólogo brasileño, viajó el pasado mes de septiembre a Zaragoza para realizar una estancia de formación en la enfermedad ósea en los pacientes con enfermedad de Gaucher. Durante cuatro días se unió al Grupo de Trabajo para aprender la sistemática de estudio y participar en los aspectos técnicos y en la valoración ósea que lleva a cabo la FEETEG en el centro de imagen para la evaluación de la enfermedad ósea en Zaragoza, dirigido por la doctora Mercedes Roca. El doctor Mota atiende en Brasil a 550 pacientes con la enfermedad de Gaucher cada año y colabora con facultativos de México, Venezuela, Colombia y Argentina.

El Dr. Mota comentó: "Estamos profundizando en las técnicas de imagen para tratar a los pacientes y nos será de utilidad aprender a realizar y valo-



rar las que se hacen en España". La Dra. Roca explicó que desde la inauguración del Centro el pasado mes de febrero se han realizado más de 25 valoraciones con técnicas de imagen a pacientes con la enfermedad de Gaucher y son muchos más los médicos que han enviado sus exploraciones a través de internet o por correo.

## “Premio HDL Colesterol del Bueno” a un miembro de la FEETEG

El colesterol de la sangre se encuentra unido a unas partículas denominadas lipoproteínas. Las lipoproteínas de baja densidad LDL llevan el colesterol desde el hígado a los distintos tejidos entre los que se encuentra el corazón. Cuando hay un exceso del colesterol LDL aumenta el riesgo de infartos o anginas de pecho, por esta razón el colesterol que llevan las LDL se denomina “colesterol malo”. El exceso de colesterol depositado en las arterias necesita de un mecanismo que capte el colesterol depositado en las arterias y lo lleve al hígado que es el único órgano capaz de eliminar colesterol. Este transporte de colesterol está mediado por otro tipo de partículas, las lipoproteínas de alta densidad o HDL, por esta razón el colesterol que llevan estas partículas se denomina “colesterol bueno”.

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad autosómica recesiva secundaria a mutaciones en el gen de la beta-glucocerebrosidasa ácida (GBA). La enfermedad está considerada dentro del grupo de las denominadas raras, pero el estado de portador, es decir, sujetos con una sola mutación en el gen de

la GBA, es relativamente frecuente y se calcula que tiene esta situación en torno al 1-2% de la población. Desde hace años el Grupo de Investigación de la FEETEG viene estudiando este aspecto y ha demostrado que el gen de la GBA es responsable de los cambios observados en la concentración del colesterol HDL y que un gran número de portadores y la casi totalidad de los enfermos tienen el colesterol bueno más bajo de lo normal. Otro hallazgo que hizo el Grupo fue que el tratamiento enzimático sustitutivo aumenta el colesterol bueno y por lo tanto reduce el riesgo cardiovascular.

En reconocimiento a estos trabajos y otros sobre el colesterol la Cofradía del Colesterol y la Clínica Cova-donga de Avilés han otorgado en su VIII edición el Premio HDL colesterol al profesor Miguel Pocoví. El premio fue entregado por la alcaldesa de Avilés el pasado día 27 de octubre y fue compartido con el prestigioso paleontólogo y director de las excavaciones de Atapuerca Dr. Juan Luis Arsuaga.



Entrega del Premio HDL Colesterol al Dr. Pocoví por la Alcaldesa de Avilés.



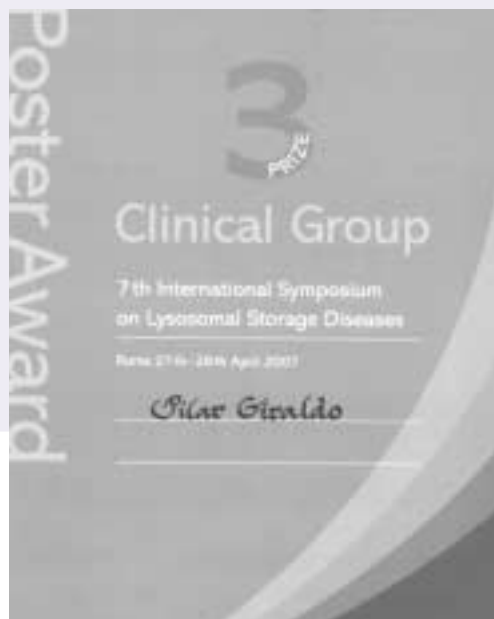
El Dr. Pocoví junto al Director General del Centro de Investigación y Tecnologías Agrarias del Gobierno de Aragón, Dr. José González Bonillo.

## Premio al Grupo de la FEETEG por comunicación clínica

La comunicación titulada “Neurological Manifestations in Gaucher Disease Patients and Their Relatives” (Manifestaciones Neurológicas en Pacientes Afectos de Enfermedad de Gaucher y sus Familiares) obtuvo el tercer premio a la mejor comunicación en el 7th International Symposium on Lysosomal Storage Disorders, que tuvo lugar en Roma los días 27 y 28 del pasado mes de Abril de 2007.

El resumen de esta comunicación es el siguiente:

La enfermedad de Gaucher (EG) se caracteriza por su heterogeneidad clínica. Diversos estudios sugieren que los familiares de pacientes con la EG pueden presentar anomalías neurológicas. Para conocer la dimensión de este problema se realizó una encuesta a médicos y familias de los pacientes con enfermedad de Gaucher para conocer incidencia y tipo de manifestaciones neurológicas si estaban presentes. Se obtuvo información de 72 familias españolas con enfermedad de Gaucher: 99 pacientes y 266 familiares. Treinta pacientes con EG tipo 1 (32,6%) referían tener alguna manifestación neurológica: temblor 8 (8,7%), movimientos incoordinados 9 (9,8%), falta concentración 11 (11,9%), estrabismo 7 (7,6%), pérdida de audición 8 (8,7%), enfermedad de Parkinson 7 (7,6%) y neuropatía periférica 10 (10,9%). En treinta y seis familiares (primer/segundo grado) (13,5%) se refirió la presencia de enfermedad de Parkinson 14 (4,9%), epilepsia 8 (3,0%), temblor 7 (2,6%), pérdida de audición 2 (0,7%) y otras 5 (1,9%). En conclusión la incidencia de manifestaciones neurológicas en pacientes con EG tipo 1 y sus familiares fue superior a la esperada en la población general, destaca la aparición de estas manifestaciones con más frecuencia en portadores de la mutación L444P o en mutaciones poco frecuentes. Se recomienda realizar exámenes neurológicos sistemáticos a los pacientes con EG tipo 1 y en portadores de mutaciones de riesgo.



## Integración de la FEETEG en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

Este año el Grupo de Trabajo de la FEETEG ha sido integrado en el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Este es uno de los siete consorcios CIBER creados por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) para fomentar la investigación de excelencia en el campo de la Biomedicina y las Ciencias de la Salud. Para que un Grupo de Investigación pueda formar parte de este Centro es necesario superar una evaluación realizada por expertos extranjeros y que lo califiquen de excelencia, es decir, muy por encima de la media y a nivel de los mejores del mundo en investigación.

La misión de este CIBER es apoyar el estudio, la investigación y la búsqueda de soluciones científicas, técnicas y clínicas a los problemas de conocimiento y tratamiento que se plantean a las per-

sonas que padecen enfermedades raras, así como el apoyo a las iniciativas asistenciales y sociales que afectan a los enfermos y a sus familiares. En el marco de una investigación traslacional cabe reseñar los siguientes objetivos específicos:

- a) La investigación y el desarrollo relativos al campo de las Enfermedades Raras.
- b) Contribuir a la resolución de los problemas de asistencia sanitaria relacionados con las Enfermedades Raras.
- c) Promover la participación de los grupos de investigación en actividades científico-técnicas de carácter nacional e internacional, especialmente de las incluidas en los Programas Marco europeos de I+D+I.
- d) Promover la transferencia de los resultados

de los procesos de investigación hacia la sociedad y en especial al Sistema Nacional de Salud y al sector productivo farmacéutico y biotecnológico.

e) Promover la divulgación y la participación en actividades docentes relacionadas con el campo de actuación del CIBERER.

El CIBERER está integrado por más de 60 grupos de investigación que pertenecen a hospitales universitarios, universidades y organismos públicos de investigación estatales, como el propio ISCIII, el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), y organismos de investigación autonómicos. Las líneas de investigación que abarca este CIBERER se distribuyen en 7 Grupos que incluyen la Patología Mitocondrial, Enfermedades Metabólicas Hereditarias, Enfermedades Endocrinas, Neurogenética, Defectos Congénitos y Trastornos del Desarrollo, Genética Clínica y Epidemiología Genética, Inestabilidad Genética y Predisposición al Cáncer.

Este Centro de Investigación en Red proporciona proyectos que están orientados a reforzar las relaciones entre los grupos de investigación y fomentar la investigación cooperativa entre ellos.



Otro punto de atención del CIBERER es asegurar que el conocimiento presente y futuro generado por su actividad científica repercute en la mejor formación de los científicos y refuerce los lazos y la colaboración entre los miembros del consorcio y con otras instituciones. También es objeto de atención por el CIBERER el diseminar el conocimiento generado tanto a profesionales de la salud en atención especializada y atención primaria como al público en general.

Para ello dispone de: 1) un programa de becas de formación e inicio a la investigación; 2) programas de movilidad e intercambio de investigadores; 3) organización de cursos de formación y reuniones de investigadores; 4) difusión del conocimiento; 5) cooperación interdisciplinaria e internacional en docencia.

El Grupo de Trabajo de FEETEG se enorgullece de pertenecer y tener la oportunidad de participar en este organismo de investigación en enfermedades raras.

## Artículos científicos recientes publicados por el Grupo de Investigación de la FEETEG

**Artículo:** Publicado en la revista *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*. 2007 Aug 6.

**Titulado:** Evaluación neurológica de pacientes diagnosticados con la enfermedad de Gaucher tipo 1  
*Neurological evaluation of Gaucher disease patients diagnosed as type 1*

**Autores:** Capablo JL, Saénz de Cabezón A, Fraile J, Alfonso P, Pocoví M, Giraldo P.

**Resumen:** Clásicamente se ha considerado a la enfermedad de Gaucher que denominamos tipo 1 como aquella en la cual no aparecen manifestaciones neurológicas, sin embargo en los últimos años se ha descrito en varios estudios que en la enfermedad de Gaucher tipo 1 puede producirse enfermedad neurológica. Con objeto de conocer en nuestro medio si se produce esta complicación se analizó de forma sistemática a un total de 31 pacientes (12 hombres y 19 mujeres) diagnosticados como tipo 1, a cada uno de ellos se le realizó un examen completo neurológico, un test cognitivo y examen neurofisiológico. El resultado fue que en el 30,7% de los pacientes adultos presentaban alteraciones neurológicas

tales como retraso psicomotor, enfermedad de Parkinson, demencia, movimientos oculares sacádicos ó disfunción nerviosa periférica. Tres de los pacientes examinados se reclasificaron como tipo 3. Por otra parte, el examen neurofisiológico realizado a 15 de los pacientes demostró la presencia de pequeñas anomalías en la amplitud y forma de las ondas de transmisión en varios nervios periféricos. Estos resultados demuestran que las alteraciones neurológicas pueden ocurrir en pacientes diagnosticados como tipo 1 y que la neuropatía periférica subclínica es más frecuente de lo que se pensaba y de la detectada en la población general.

**Artículo:** Publicado en la revista *Epilepsia*. 2007; 48: 1406-8.

**Titulado:** Mejoría neurológica en un paciente con enfermedad de Gaucher tipo 3 tratado en combinación con iminoglucerasa y miglustat  
*Neurologic improvement in a type 3 Gaucher disease patient treated with imiglucerase/miglustat combination*

**Autores:** Capablo JL, Franco R, Saénz de Cabezón AS, Alfonso P, Pocoví M, Giraldo P.

**Resumen:** Hasta la fecha las manifestaciones neurológicas en pacientes con la enfermedad de Gaucher han sido refractarias a cualquier tipo de tratamiento. En este artículo se comenta el caso de un paciente con enfermedad de Gaucher tipo 3 y afectación neuronopática grave (epilepsia mioclónica) que mejoró sus episodios de mioclonia epiléptica tras el tratamiento combinado con la infusión intravenosa enzimática sustitutiva con imiglucerasa y el tratamiento oral con miglustat a dosis de 200 mgx3 veces al día. Se trata de un paciente adulto diagnosticado a los 17 años de enfermedad de Gaucher en tratamiento enzimático sustitutivo con exce-

lente respuesta visceral. Sin embargo desarrolló un deterioro neurológico progresivo con crisis muy frecuentes de epilepsia mioclónica. Tras dos años de tratamiento combinado con imiglucerasa y miglustat las descargas mioclónicas descendieron, mejoraron las funciones del lenguaje y la marcha y en general mejoría clínica neurológica generalizada. El electroencefalograma mostró una reducción en las descargas focales y paroxismales: El tratamiento no produjo efectos adversos significativos. Se concluye que el tratamiento combinado puede ser beneficioso para algunas formas neuronopáticas de la enfermedad de Gaucher.

---

**Artículo:** Publicado en la revista *Journal Human Genetics*. 2007; 52: 391-6.

**Titulado:** Análisis de mutaciones y relación entre el fenotipo y genotipo de la enfermedad de Gaucher en España  
*Mutation analysis and genotype/phenotype relationship of Gaucher disease patients in Spain*

**Autores:** Alfonso P, Aznárez S, Giralt M, Pocoví M, Giraldo P, Spanish Gaucher's Disease Registry.

**Resumen:** En este artículo se describen las principales características clínicas y genéticas que tienen los pacientes españoles del Registro Español de la Enfermedad de Gaucher. Para ello se analizaron a 193 pacientes con la enfermedad de Gaucher que no estaban relacionadas entre sí, es decir, un paciente por familia. Se identificaron prácticamente la totalidad de las mutaciones causantes de la enfermedad (98,7%), encontrándose 56 mutaciones distintas, de las cuales 9 no habían sido descritas con anterioridad. La mutación más frecuente fue la N370S y en segundo lugar la L444P, ambas suponen el 68,7% de todas las

mutaciones. Se resalta que los pacientes españoles con enfermedad de Gaucher presentan una gran diversidad de síntomas clínicos incluso en personas con las mismas mutaciones. Cabe destacar que el 9% de los pacientes diagnosticados como tipo 1 desarrollaron algún tipo de afectación neurológica tales como enfermedad de Parkinson, temblor, sordera y movimientos sacádicos oculares. Todos estos hallazgos indican que hay una gran heterogeneidad tanto genética como en la presentación clínica de la enfermedad de Gaucher en España.

---

**Artículo:** Publicado en la revista *European Journal of Radiology*. 2007; 62: 132-7.

**Titulado:** S-MRI score: Un método sencillo para cuantificar la afectación de la médula ósea en la enfermedad de Gaucher  
*S-MRI score: A simple method for assessing bone marrow involvement in Gaucher disease*

**Autores:** Roca M, Mota J, Alfonso P, Pocoví M, Giraldo P.

**Resumen:** Los métodos semicuantitativos basados en las imágenes obtenidas por resonancia magnética son útiles para valorar la infiltración que se produce en la médula ósea de los huesos en los pacientes con la enfermedad de Gaucher. Los sistemas de puntuación "scores" se han utilizado para obtener una dimensión de la gravedad de la enfermedad ósea. En este artículo se describe un método sencillo, reproducible y muy preciso diseñado por el Grupo Español fundamentado en su larga experiencia en la evaluación de los pacientes con enfermedad de Gaucher y en el que mediante los datos de imagen que se obtienen por resonancia magnética permite evaluar la infiltración medular en los pacientes y definir los cam-

bios inducidos tras la exposición al tratamiento. Este sistema se denomina Spanish-MRI score (S-MRI). Aplicando este procedimiento en 54 pacientes adultos se observó que 46 (85,2%) tenían algún tipo de infiltración ósea: 39 (72,3%) tenían la afectación en la columna vertebral, 35 (64,8%) en la pelvis y 33 (61,2%) en los fémures. Se concluye que el sistema que se describe, el S-MRI, constituye un método más sencillo que el descrito como BMB y que proporciona una información muy valiosa que permite evaluar la infiltración ósea y detectar las complicaciones silentes, a la vez que ofrece una alta sensibilidad, especificidad y precisión para clasificar la extensión de la enfermedad ósea y la respuesta al tratamiento.

## Novedades: Curso Formación en Hematología y Enfermedades de Depósito

Las enfermedades de depósito lisosomal se encuadran en el conjunto de enfermedades raras de baja incidencia, lo que hace que presenten dificultades diagnósticas, requieran un abordaje multidisciplinar y seguimiento personalizado. Los especialistas que habitualmente consultan este tipo de pacientes requieren de una formación más especializada para su diagnóstico, seguimiento y tratamiento, por ello la FEETEG tiene entre sus objetivos la formación en estas enfermedades y organiza de forma periódica cursos de actualización.

El próximo Curso de Hematología y Enfermedades de Depósito se realizará en Madrid durante los días 4 y 5 de marzo de 2008 con el patrocinio de la Asociación Española de Hematología y Hemoterapia y CIBERER.

Este curso tendrá como objetivo general proporcionar formación actualizada y profundizar en el conocimiento de la fisiopatología, diagnóstico, clínica y complicaciones y tratamiento de las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) y como objetivos más específicos:

- 1.- Ofrecer una visión comparada de las alteraciones hematológicas y su relación con las enfermedades de depósito lisosomal.
- 2.- Identificar las dificultades diagnósticas y planificación de "screening" poblacionales.
- 3.- Evaluar los aspectos clínicos peculiares de las diferentes EDLs. Clasificación.
- 3.- Exponer la logística a seguir en la valoración de los biomarcadores específicos de seguimiento de las EDLs.
- 4.- Valorar la utilidad de las técnicas de imagen en el

diagnóstico, pronóstico y seguimiento.

- 5.- Dar a conocer las diferentes opciones terapéuticas y el uso racional de las mismas.
- 6.- Conocer la repercusión de la enfermedad en la calidad de vida, actividad social, ética y economía.
- 7.- Habituarse al alumno a la resolución de casos prácticos.

Para conseguir estos objetivos se abordará el siguiente programa:

- Lisosomas: Morfología, función, características interrelación con otros organelos y estructuras celulares.
- Mucopolisacáridos, esfingolípidos, oligosacáridos: Estructura, función y metabolismo. Concepto de Error congénito del metabolismo.
- Aspectos generales de los desórdenes lisosomales. Clasificación. Epidemiología de las enfermedades lisosomales.
- Diagnóstico de las enfermedades lisosomales.
- Esfingolipidosis: Enfermedad de Gaucher. Aspectos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos.
- Genética y relación entre genotipo y fenotipo.
- Enfermedad de Fabry.
- Enfermedad de Niemann -Pick A/B y C.
- Aplicaciones diagnósticas y pronósticas de las técnicas de imagen. Interpretación de casos clínicos.
- Presentación interactiva y discusión de casos clínicos.
- Gangliosidosis GM1 y GM2. Mucopolisacaridosis (MPS). Glucogenosis II (Enfermedad de Pompe).
- Métodos de diagnóstico a gran escala de EDL.
- Calidad de vida y farmacoeconomía en EDLs.

**ciberer**

Centro de Investigación Biomédica En Red  
de Enfermedades Raras

**A E H H** ASOCIACIÓN  
ESPAÑOLA DE  
HEMATOLOGÍA Y  
HEMOTERAPIA

## Nuevo libro sobre "La afectación ósea en la enfermedad de Gaucher"

Los problemas óseos son una de las más importantes complicaciones en la enfermedad de Gaucher, ya que más del 80% de los pacientes tienen algún tipo de afectación ósea. Los mecanismos por los cuales se produce la afectación ósea en la enfermedad de Gaucher son varios, entre los que cabe señalar la infiltración por las células de Gaucher. Este fenómeno da lugar a una obstrucción mecánica que impide el riego vascular del hueso, produciendo necrosis, fenómenos hemorrágicos y aumento de la presión intraósea. Por otra parte las células de Gaucher activan a toda una serie de factores que causan daño óseo. Teniendo en cuenta este hecho la FEETEG patrocina la edición de un libro monográfico sobre este tema, para ello ha contactado con especialistas en diferentes campos que abarcan a bioquímicos, fisiólogos, genetistas, hematólogos, radiólogos y traumatólogos que están trabajando en su elaboración.

El libro está previsto que aparezca durante el primer semestre del año 2008. El contenido del libro versará sobre:

1. Anatomía y fisiología del hueso.
2. Técnicas de estudio por imagen del hueso.
3. Fisiopatología de la enfermedad de Gaucher.
4. Biomarcadores de afectación ósea.
5. Genotipo y fenotipo en la enfermedad de Gaucher. Relación con la enfermedad ósea.
6. Procesos metabólicos que intervienen en la enfermedad ósea.
7. Diagnóstico por imagen de la enfermedad ósea.
8. Tratamiento de la enfermedad de Gaucher. Aspectos peculiares de la enfermedad en hueso.
9. Repercusión de la enfermedad ósea en la calidad de vida.

## Cartera de servicios de la FEETEG

La FEETEG tiene como principal objetivo el proporcionar todo tipo de ayuda para que las personas con la enfermedad de Gaucher y otras enfermedades lisosomales puedan beneficiarse de los avances en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la enfermedad, con el fin de mejorar su esperanza y calidad de vida.

Para ello proporciona de forma gratuita los servicios que se detallan a continuación:

- **Evaluación clínica** de pacientes con enfermedad de Gaucher en seguimiento y en segunda opinión.
- **Evaluación neurológica** de pacientes con enfermedades de depósito Lisosomal.
- **Evaluación ósea** de pacientes Servicio de Imagen mediante MRI y densitometría por ultrasonidos.
- **Asesoría clínica** dirigida a médicos que tratan pacientes con EG.
- **Servicio de diagnóstico y de marcadores evolutivos** de la enfermedad de Gaucher.
- Diagnóstico enzimático y genético de enfermedades de depósito lisosomal.
- Estudio de familiares y diagnóstico prenatal.
- Determinación de los marcadores bioquímicos subrogados los cuales son útiles para conocer la evolución y determinar indicación de tratamiento:
  - Actividad enzimática de quitotriosidasa
  - Genotipado del gen de quitotriosidasa
  - Concentración plasmática de la quimoquina CCL18/PARC
  - Análisis de MIP1beta
- **Servicio de información a pacientes y familiares**
  - Teléfonos: 976 468041 y 670285339.
  - Correo electrónico: feeteg@fehha.com
  - Página web: www.feeteg.org
- **Cursos de formación continuada** dirigidos a profesionales de la medicina nacionales e internacionales.
- **Actividades de divulgación:**
  - *Dirigida a médicos y profesionales de la salud:*  
La FEETEG ha publicado el libro:  
*Enfermedad de Gaucher 2ª Edición + CD-ROM*  
Editores: Giraldo P, Giralt M, Pérez-Calvo JI, Pocoví M  
Zaragoza 2003. ISBN: 84-607-8915-2
  - *Dirigida a pacientes/ familiares y público en general:*  
La FEETEG publica de forma periódica el Boletín *Noticias FEETEG*.

### - **Actividades de investigación:**

La FEETEG patrocina la investigación en los siguientes aspectos:

- Mantiene un Registro Nacional el cual resume el trabajo realizado desde 1993 y contiene datos demográficos, clínicos, analíticos, genéticos y evolutivos de todos los casos incidentes de enfermedad de Gaucher de España y sus familiares.
- Mantenimiento de un biobanco donde se dispone de muestras al diagnóstico, de seguimiento de los pacientes con y sin tratamiento.
- Estudios epidemiológicos sobre la enfermedad de Gaucher en España.
- Desarrollo de procedimientos diagnósticos más sencillos, rápidos y precisos que los existentes para la enfermedad de Gaucher y para otras enfermedades lisosomales.
- Evaluación del riesgo cardiovascular en pacientes y portadores.
- Estudio de la relación entre el genotipo y el fenotipo. Es decir, análisis de la relación entre las mutaciones que tienen los pacientes y los síntomas clínicos que padecen.
- Desarrollo de marcadores para realizar el seguimiento, conocer la evolución y la respuesta a tratamientos de los pacientes ya diagnosticados tanto de enfermedad de Gaucher como de otras enfermedades de depósito lisosomal.
- Identificación y desarrollo de métodos de evaluación de la enfermedad ósea.
- Búsqueda de los factores que determinan el retraso de crecimiento en niños con la enfermedad de Gaucher y formas de aumentar el crecimiento en niños que tienen la enfermedad.
- Evaluación de la calidad de vida de pacientes con enfermedades de depósito lisosomal.
- Estudios con moléculas que actúan como chaperonas farmacológicas en vista a su posible utilidad en el tratamiento de enfermedades lisosomales.
- Evaluación de los tratamientos existentes en la práctica clínica habitual y ensayos clínicos con nuevos tratamientos.
- Estudio de los tipos y causas de manifestaciones neurológicas en pacientes con la enfermedad de Gaucher.

La sede social de la FEETEG y la Secretaría Técnica se ubican en:

**General Sueiro, 35, 2º izda. - 50008 Zaragoza**  
**Teléfono 976 468 041 - Fax 976 796 855**  
**www.feeteg.org - feeteg@fehha.org**