



Enfermedad de Gaucher

- **Una de cada 100 mil personas padecen la enfermedad de Gaucher**

Panamá, 5 de septiembre de 2012. Las enfermedades raras afectan a un número específico de personas con respecto a la población general y existen alrededor de 8 mil de estas enfermedades descritas en la literatura médica. Dentro de las enfermedades raras existe un subgrupo muy importante que son las enfermedades de depósito lisosomal, consideradas también como enfermedades huérfanas (porque existen menos de 10 mil pacientes en el mundo con cada uno de estos padecimientos) y presentan una prevalencia de aproximadamente un caso por cada 100 mil personas²

Una de ellas es la enfermedad de **Gaucher**, uno de los trastornos genéticos de depósito lisosomal más común. Es una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que la madre y el padre tendrían que transmitirle una copia anormal del gen al niño para que éste desarrolle la enfermedad. La falta de enzima glucocerebrosidasa hace que se acumulen sustancias dañinas en el hígado, el bazo, los huesos y la médula ósea.

Síntomas de la enfermedad

La sintomatología varía dependiendo del tipo de la enfermedad pero pueden incluir: anemia, dolor y fracturas óseas, deterioro cognitivo, tendencia a la formación de hematomas, agrandamiento del bazo (esplenomegalia), agrandamiento del hígado (hepatomegalia), fatiga, problemas con las válvulas cardíacas, enfermedad pulmonar, convulsiones, entre otras menos frecuentes. El diagnóstico de certeza se realiza con la determinación de la actividad enzimática de la glucocerebrosidasa.

Con frecuencia, la enfermedad de Gaucher sigue un curso progresivo y sintomático. Por lo general, los síntomas son multisistémicos, debilitantes, incapacitantes y que pueden provocar la muerte. Las manifestaciones clínicas que se presentan en el momento del diagnóstico son típicamente trastornos hemáticos, hepatoesplenomegalia y enfermedad ósea. La anemia y la trombocitopenia de moderada a grave son los trastornos hemáticos distintivos asociados con la enfermedad de Gaucher y se presentan en el 36% y el 60%, respectivamente, de los pacientes en el momento del diagnóstico³.



Grupos en riesgo

Según el subtipo de enfermedad que se padezca, los grupos en riesgo son los siguientes:

La enfermedad tipo 1 es la más común e involucra enfermedad ósea, anemia, agrandamiento del bazo y trombocitopenia. Esta enfermedad afecta tanto a los niños como a los adultos y es más común en la población judía asquenazí.

La enfermedad tipo 2 generalmente comienza durante la lactancia con un compromiso neurológico grave y es una forma que puede llevar a una muerte rápida y temprana.

La enfermedad tipo 3 presenta un compromiso neurológico crónico y puede causar problemas en el hígado, el bazo y el cerebro, pero los pacientes generalmente pueden vivir hasta la edad adulta.

Diagnóstico y Tratamiento

Hay disponibilidad del método de diagnóstico: A través de una gota de sangre seca se puede solicitar la determinación de la actividad enzimática del paciente para la enfermedad y si resulta positivo el médico tratante debe reconfirmar el resultado por medio de otros métodos de diagnóstico como por ejemplo, el estudio del material genético (ADN). Estas pruebas se realizan en centros de diagnóstico especializados en Argentina y Brasil, pero están disponibles en Panamá a través de Genzyme sin costo alguno para el paciente, médico tratante o la institución de salud. Los resultados son enviados directamente desde los laboratorios especializados de Argentina y Brasil al correo electrónico del médico solicitante.

Hay disponibilidad de la terapia de reemplazo enzimático. La recuperación de una persona depende del subtipo de la enfermedad. La forma infantil de esta enfermedad puede conducir a la muerte temprana si no es tratada a tiempo. Los adultos con el tipo 1 de la enfermedad pueden esperar una expectativa de vida normal con la terapia de reemplazo enzimático. Genzyme está trabajando en la investigación de terapia vía oral y en la terapia génica para esta enfermedad.

Sobre Genzyme, una empresa Sanofi

Genzyme ha liderado el desarrollo de terapias innovadoras en el ámbito de la biotecnología, transformando la vida de los pacientes afectados por enfermedades raras y debilitantes por más de 30 años, con presencia en Latinoamérica como subsidiarias de Genzyme Corporation (Cambridge, Massachusetts, Estado Unidos) y parte del Grupo Sanofi⁴.

Genzyme, está comprometida con los pacientes con necesidades médicas no cubiertas, poniendo toda nuestra pasión en proporcionar esperanza allí donde no hay, solucionando problemas hasta ahora no resueltos y aseguramos el acceso al tratamiento de los pacientes en diferentes áreas terapéuticas: enfermedades raras hereditarias, enfermedad del tiroides, cardiovasculares y esclerosis múltiple.

Porque para nosotros, más que pacientes son personas. Un compromiso con nombre propio. Conozca más sobre Genzyme en www.genzyme.com



Contacto:

Comunicaciones Centroamérica y Caribe

Jennifer Silvera

Tel: 00 507-305-1412

jennifer.silvera@sanofi.com

¹ Registro Internacional para la Enfermedad de Gaucher **“Gaucher Registry”**

www.registrynxt.com/Gaucher/Pages/Home.aspx

² Doctor Raúl Aldana en **“Enfermedades de depósito lisosomal”**

³ Doctor Raúl Aldana en **“Enfermedad de Gaucher”** en Revista Hematología

⁴ Genzyme en Latinoamérica **“Presencia en Latinoamérica”** www.genzyme-latinoamerica.com/

CAWENR120912