

Prólogo del suplemento Enfermedad de Gaucher

Drelichman G¹;

¹Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", Buenos Aires, Argentina.

drgdrelichman@yahoo.com.ar

Fecha de recepción: 15/07/2013

Fecha de aprobación: 5/08/2013



PROLOGO

HEMATOLOGÍA
Suplemento Enfermedad de Gaucher
Agosto 2013

En octubre de 2006 se creó el Grupo Argentino de Diagnóstico y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher (EG) siendo sus principales objetivos los de difundir la enfermedad, realizar un consenso nacional y estimular el ingreso de pacientes al registro internacional de EG. La publicación del "Primer Consenso Argentino sobre el Diagnóstico y Tratamiento de la EG" es una necesidad motivada por el avance en el conocimiento y por las dificultades que presenta para el hematólogo y demás miembros del equipo multidisciplinario, el manejo global de esta rara enfermedad. La importancia de este Consenso para nuestra región, se fundamenta por ser uno de los primeros realizados en Latinoamérica (2006). Su publicación, en una versión actualizada, es una necesidad motivada por el avance en el conocimiento.

El objetivo final de esta guía es actualizar el diagnóstico, manejo y tratamiento de la EG ayudando a mejorar el trabajo multidisciplinario por parte de los hematólogos, clínicos, pediatras, traumatólogos, genetistas, bioquímicos y biólogos que tratan o diagnostican a pacientes con EG.

El diagnóstico correcto y precoz es un reto muy importante para evitar graves complicaciones como la enfermedad ósea severa (osteonecrosis, fracturas, etc.) que afectan severamente la calidad de vida de los pacientes. Los avances en las técnicas diagnósticas como la gota de sangre en papel de filtro para el dosaje enzimático, la resonancia ósea corporal total, los estudios volumétricos, hacen necesaria la incorporación de la opinión de expertos nacionales en cada uno de estos campos.

Uno de los impulsos más importantes en el manejo de la enfermedad fue la aprobación en el año 1994 por la FDA y en 1997 por EMEA de la Imiglucerasa logrando cambiar la historia natural de la enfermedad, convirtiendo a la EG en una de las pocas enfermedades huérfanas con un tratamiento que mejora la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes. En la actualidad, más de 6.000 pacientes de todo el mundo, reciben la terapia de reemplazo enzimático con Imiglucerasa, logrando un buen control del signo-sintomatología con un buen perfil de eficacia y seguridad incluido las manifestaciones óseas. En los últimos años, fueron aprobadas otras terapias de reemplazo enzimático como la Alfa Velaglucerasa y la Taliglucerasa y terapias orales de reducción del sustrato como el Miglustat y el Elglustat, esta última en fase III de investigación, ampliando aún más el horizonte terapéutico de los pacientes con EG. En la Argentina hay aproximadamente 250 pacientes con EG identificados. Una de las principales dificultades para el manejo de estos pacientes es el diagnóstico temprano y lograr una adecuada adherencia a la terapia.

El Consenso sin duda se transformará en un apoyo científico importante para todos los profesionales que atienden pacientes con EG a lo largo todo de el territorio nacional.