



Coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra mañana

La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) crea el Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL)

- **Los profesionales que lo conforman llevan más de dos décadas trabajando en el abordaje de estas patologías poco frecuentes, que presentan síntomas y alteraciones hematológicas comunes a otras enfermedades con las que los hematólogos establecen diagnóstico diferencial**
- **La misión del GEEDL no es otra que armonizar a investigadores, profesionales de la salud y pacientes para avanzar juntos en el conocimiento y tratamiento de este conjunto de enfermedades poco frecuentes y, por consiguiente, en la mejora de la calidad de vida de quienes las padecen**
- **Existen más de 40 entidades diferentes, pero las más prevalentes son las enfermedades de Gaucher, Fabry, Niemann-Pick y Pompe, las mucopolisacaridosis y la deficiencia de la lipasa ácida lisosómica, y solamente una decena de ellas disponen de algún tipo de tratamiento**
- **Uno de los objetivos del recién creado GEEDL será el impulso del Registro Español de Enfermedad de Gaucher, así como la creación de otros nuevos que permitan ampliar el conocimiento sobre la incidencia y características clínicas de las diferentes enfermedades de depósito lisosomal**
- **Los principales proyectos del GEEDL van encaminados a la formación de los profesionales de la salud y a la elaboración de protocolos y guías de actuación para facilitar la resolución de problemas diagnósticos y de manejo que se plantean en torno a estas enfermedades**

Madrid, 27 de febrero de 2017. Coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra mañana, la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH) ha anunciado la creación de su vigésimo grupo cooperativo de ámbito nacional: el Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL). Los profesionales que lo conforman llevan más de dos décadas trabajando en el abordaje de estas patologías poco frecuentes, que presentan síntomas y alteraciones hematológicas comunes a otras enfermedades con las que los hematólogos establecen diagnóstico diferencial. La misión del GEEDL no es otra que armonizar a investigadores, profesionales de la salud y pacientes para avanzar juntos en el conocimiento y tratamiento de este conjunto de enfermedades y, por consiguiente, en la mejora de la calidad de vida de quienes las padecen.

Las enfermedades de depósito lisosomal son enfermedades poco frecuentes causadas por alteraciones en los genes que regulan la fabricación de enzimas (o proteínas) que se encuentran en los lisosomas de las células y que intervienen en la correcta degradación de

complejos glucolipídicos procedentes de las células de la sangre. “La principal consecuencia del mal funcionamiento de este proceso es la acumulación de material no degradado en diversos órganos”, explica la doctora Pilar Giraldo, presidenta del GEEDL. “Existen más de 40 entidades diferentes, pero las más prevalentes son las enfermedades de Gaucher, Fabry, Niemann-Pick y Pompe, las mucopolisacaridosis y la deficiencia de la lipasa ácida lisosómica”, añade. Solamente una decena de ellas disponen de algún tipo de tratamiento. “Realmente estas patologías constituyen pequeños modelos de lo que ocurre en enfermedades de mayor prevalencia”.

Se estima que la incidencia de estas enfermedades en Europa abarca desde 1 caso por cada 100.000 habitantes hasta 1 caso por cada 1.000.000 en el caso de las patologías ultra-raras. “En España contamos con un registro nacional de enfermedad de Gaucher, independiente de la industria y coordinado por la Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG)”, afirma la experta. “Activo desde 1993, recoge los datos de 388 pacientes diagnosticados a lo largo de los últimos 23 años”, añade. Uno de los objetivos del recién creado GEEDL será el impulso de dicho registro, así como la creación de otros nuevos que permitan ampliar el conocimiento sobre la incidencia y características clínicas de las diferentes enfermedades de depósito lisosomal. En este sentido, el Instituto de Salud Carlos III tiene en marcha un proyecto nacional de recogida de información sobre enfermedades raras vía registros autonómicos.

Los principales proyectos del GEEDL “van encaminados a la formación de los profesionales de la salud y a la elaboración de protocolos y guías de actuación para facilitar la resolución de problemas diagnósticos y de manejo que se plantean en torno a estas enfermedades”, explica la doctora Giraldo. Asimismo, “pretendemos proporcionar consejo genético e información a pacientes afectados y familiares”. Más a largo plazo se quiere profundizar en el establecimiento de estudios multicéntricos “para avanzar en el conocimiento de los procesos inflamatorios y del compromiso inmunológico subyacente en estas entidades, con el objetivo de identificar los indicadores que pueden predecir el desarrollo de complicaciones y enfermedades asociadas, y para precisar las terapias que pueden ser aplicadas en el contexto del trasplante de progenitores hematopoyéticos y de la terapia génica”.

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

La SEHH, con 57 años de vida, es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los más de 2.500 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 obstaculización del progreso de la ciencia y de la excelencia en la atención médica, mediante la implantación de medidas de corte economicista o que tratan de disgregar la especialidad y de romper la unidad funcional que requiere la atención del paciente hematológico, es un asunto que preocupa de manera particular a la SEHH. 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 calificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información:

Departamento de Comunicación SEHH

Jorge Sánchez Franco

Tel.: 91 319 58 16

Móvil: 667 675 476

E-mail: comunicacion@sehh.es

Web: www.sehh.es

Twitter: @sehh_es