

El Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL) pone en marcha la revista *en-LISOS*, coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemora hoy

## **Hematólogos impulsan una publicación ‘on line’ sobre enfermedades lisosomales dirigida a la comunidad hispana**

- Las enfermedades de depósito lisosomal constituyen un grupo muy heterogéneo de enfermedades raras que comparten manifestaciones clínicas y/o complicaciones con patologías hematológicas más frecuentes
- La comunidad científica internacional ha visto recientemente la llegada de nuevas moléculas aplicables a algunas de estas entidades que no disponen de una terapia específica y se han mostrado resultados prometedores de las investigaciones con terapia génica que se están desarrollando
- El GEEDL demanda un programa de cribado neonatal por comunidades autónomas, apoyo psicológico para los pacientes y sus cuidadores, y una vía rápida para evaluar a estos pacientes

**Madrid, 28 de febrero de 2022.** Hoy se conmemora el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una iniciativa con la que se quiere dar visibilidad a un grupo de patologías poco frecuentes y mayoritariamente de origen genético, que afectan a más de tres millones de personas en España. “Para darnos cuenta de la magnitud de este problema, esta estimación equivale a toda la población de Madrid capital”, explica la doctora Pilar Giraldo Castellano, presidenta del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH). Más concretamente, las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) “constituyen un grupo muy heterogéneo de enfermedades raras que comparten manifestaciones clínicas y/o complicaciones que aparecen en otros pacientes con patologías hematológicas más frecuentes y que, por lo tanto, requieren rigurosos estudios de diagnóstico diferencial”.

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, el GEEDL ha anunciado la puesta en marcha de la revista ‘on line’ *en-LISOS*, una publicación en español que se lanza en colaboración con otros países de habla hispana, como México y Argentina. En ella “se incluirán los últimos avances e investigaciones de interés sobre las enfermedades de depósito lisosomal, así como testimonios de pacientes que nos ayuden a apreciar sus necesidades”, afirma la experta. Con esta iniciativa se intenta cubrir la necesidad de difundir el conocimiento sobre este grupo de enfermedades raras.

En el terreno estrictamente clínico, el GEEDL lleva tiempo demandando un programa de cribado neonatal por comunidades autónomas “que permita tanto el diagnóstico precoz de las enfermedades de depósito lisosomal, como un adecuado asesoramiento familiar para su

prevención”, explica la doctora Giraldo. En este sentido, el GEEDL tiene en marcha diferentes proyectos de detección de estas patologías en pacientes con cifras anormalmente bajas de plaquetas y/o esplenomegalia (agrandamiento anormal del bazo) sin diagnóstico conocido. También “están en desarrollo varios programas de cribado mediante nuevos métodos enzimáticos en gota de sangre seca, que son rápidos, sensibles y de bajo coste, y estamos implicados en algunos proyectos tanto de diagnóstico y predicción de complicaciones con técnicas bioinformáticas e inteligencia artificial”.

Según la experta, “sigue habiendo interés e inquietud por la investigación en torno a las enfermedades lisosomales, a pesar de la pandemia, pero se avanza con lentitud”. Así, por ejemplo, la comunidad científica internacional ha visto recientemente la llegada de nuevas moléculas aplicables a algunas de estas entidades que no disponen de una terapia específica. También “se han mostrado resultados prometedores de las investigaciones con terapia génica que se están desarrollando y se han dado a conocer los avances en los diferentes proyectos que tenemos en marcha en el marco del GEEDL”.

Junto con el programa de cribado neonatal anteriormente citado, el GEEDL demanda apoyo psicológico para los pacientes y sus cuidadores, así como una vía rápida para evaluar a los pacientes con enfermedades raras, con el objetivo de puedan acceder lo antes posible a sus tratamientos. “Generalmente hay que pasar por diferentes trámites burocráticos y comisiones de valoración en las entidades que disponen de algún tipo de tratamiento, debido fundamentalmente a su elevado coste, lo que supone un retraso en la implementación de dicho tratamiento”, denuncia la doctora Giraldo.

### **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 y las terapias celulares. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

Con 62 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 2.800 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 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 cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

### **Para más información y gestión de entrevistas:**

**Jorge Sánchez Franco**

Tels.: 91 319 58 16 / 667 675 476

E-mail: [comunicacion@sehh.es](mailto:comunicacion@sehh.es)

**Eva Fariña**

Tel.: 667 41 41 57

E-mail: [eva.farina@sehh.es](mailto:eva.farina@sehh.es)

Web: [www.sehh.es](http://www.sehh.es)

Twitter: [@sehh\\_es](https://twitter.com/sehh_es)

IG: [@sehh\\_es](https://www.instagram.com/sehh_es)

Canal Youtube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: [www.linkedin.com/company/sehh/](https://www.linkedin.com/company/sehh/)