



La Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia y el Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal se unen al Día Mundial de la Enfermedades Raras

La terapia génica ya se está ensayando en pacientes con enfermedad de Gaucher

- Se trata de una nueva vía de tratamiento para estas personas y puede representar un paso más hacia su curación
- Uno de los ensayos clínicos con terapia génica está abierto en España y desde el GEEDL se ha incluido al primer paciente español
- El Registro Español de Enfermedad de Gaucher, del GEEDL, acumula datos de 434 pacientes, con información clínica, genética, imágenes y biomarcadores evolutivos
- Las enfermedades de depósito lisosomal son un grupo muy heterogéneo de enfermedades raras que comparten manifestaciones clínicas y/o complicaciones que aparecen en otros pacientes con patologías hematológicas más frecuentes

Madrid, 28 de febrero de 2024. Mañana 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. 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”, puntualiza Pilar Giraldo, presidenta del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH).

Una de estas patologías es la enfermedad de Gaucher, que cuenta con un registro de pacientes españoles activo desde 1.993, creado y gestionado por el GEEDL. Hoy en día, el Registro Español de Enfermedad de Gaucher (REEG) acumula datos de 434 pacientes, con información clínica, genética, imágenes y biomarcadores evolutivos. “El REEG ha demostrado que, para poder aprender y avanzar en el conocimiento de una enfermedad rara, como la enfermedad de Gaucher, es necesario el trabajo conjunto y contar con un registro especializado que sirva como piedra angular en las actividades científicas, docentes y asistenciales”.

Uno de los últimos avances en el abordaje de la enfermedad de Gaucher tipo 1 ha sido la puesta en marcha de varios ensayos clínicos con diferentes vectores de adenovirus asociados para terapia génica 'in vivo'.

“Estos ensayos se encuentran en fase 1 y 2 y tienen el objetivo de evaluar la seguridad, tolerancia y eficacia de la terapia génica en pacientes adultos. Uno de los estudios está abierto en España y desde el GEEDL se ha incluido al primer paciente español, que se encuentra en la semana 29 tras la administración, con una tolerancia excelente y alcanzando una actividad enzimática por encima del 50% sin necesidad de tratamientos adicionales. Se trata de una nueva vía terapéutica para las personas con enfermedad de Gaucher y puede representar un paso más hacia su curación”.

Otro de los avances que se está llevando a cabo en el abordaje de las enfermedades de depósito lisosomal es la aplicación de chaperonas farmacológicas como nueva estrategia terapéutica. “Son unos fármacos que, administrados por vía oral, se unen de manera específica a las proteínas mutadas durante su síntesis y facilitan el transporte a la ubicación celular final”, resume la doctora Giraldo. En las enfermedades de depósito lisosomal, las chaperonas farmacológicas constituyen una opción de tratamiento para algunos pacientes, con el fin de estabilizar enzimas lisosomales mutadas y facilitar el catabolismo de sustratos en el lisosoma. “Además, ofrecen la posibilidad de realizar tratamientos combinados para mejorar la estabilidad, así como la ‘semivida’ del tratamiento de reemplazo enzimático o de las enzimas expresadas por transferencia de genes”, concluye.

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 64 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 3.500 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 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

Móvil: 667 675 476

E-mail: jorge.sanchez@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Móvil: 620 534 620

E-mail: alba.corrada@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98

Web: www.sehh.es

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

IG: [@sociedad_espanoladehematologia](https://www.instagram.com/sociedad_espanoladehematologia)

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

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/