

## REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDAD DE GAUCHER. UN OBSERVATORIO ÚTIL PARA LA REALIZACIÓN DE ESTUDIOS DE EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA

P. Giraldo<sup>a</sup>, P. Alfonso<sup>b</sup>, P. Latre<sup>c</sup>, M.A. Fernández-Galán<sup>d</sup>, D. Alonso<sup>e</sup>, M.A. Ruiz<sup>f</sup>, A. Vasco<sup>g</sup>, L. Masana<sup>h</sup>, P. León<sup>i</sup>, J.L. Guzmán<sup>j</sup>, P. Sanjurjo<sup>k</sup>, J.M. Hernández-Rivas<sup>l</sup>, J. Albadalejo<sup>m</sup>, I. Loyola<sup>n</sup> por el Grupo Español de Enfermedad de Gaucher

<sup>a</sup>Sº de Hematología H U Miguel Servet, Zaragoza, <sup>b</sup>Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (I+CS), Zaragoza, <sup>c</sup>FEETEG, <sup>d</sup>Sº Hematología H Virgen del Puerto. Plasencia, <sup>e</sup>Sº Hematología H Virgen del Rocío. Sevilla, <sup>f</sup>Sº Hematología H Francesc Borja. Valencia, <sup>g</sup>Sº Hematología H Virxe da Xunqueira. A Coruña, <sup>h</sup>Sº Hematología. H Sant Joan. Reus, <sup>i</sup>Sº Hematología. H U Dr Peset. Valencia, <sup>j</sup>Sº Hematología. H Jerez, <sup>k</sup>Sº Pediatría H Cruces. Bilbao, <sup>l</sup>Sº Hematología. H U Salamanca, <sup>m</sup>Sº Hematología H Ntra Sra del Rosell. Cartagena, <sup>n</sup>Sº Hematología H Montecelo. Pontevedra.

**Fundamento:** La información depositada en el Registro Español de Enfermedad de Gaucher (REEG) es utilizada como fuente de información necesaria para conocer las características generales de la enfermedad, pero además es útil para definir comorbilidades asociadas a diferentes mutaciones en pacientes con enfermedad de Gaucher (EG) y portadores.

**Diseño y métodos:** Desde 1993 una cohorte de 306 pacientes con EG ha sido evaluada. Cada nuevo paciente es registrado previo consentimiento informado y sus datos y los de sus familiares depositados en la base de datos del REEG. Durante el período enero-mayo 2006 se ha realizado una encuesta dirigida a los médicos responsables de los pacientes y a los propios pacientes a través de la Asociación de enfermos y familiares de EG, para recoger información sobre manifestaciones neurológicas en pacientes y familiares. Para el análisis estadístico se ha utilizado estadística descriptiva, ANOVA, t-test y estudio de correlación con el test de Pearson.

**Resultados:** De los 306 pacientes (269 EG1, 22 EG2, 16 EG3), y 530 portadores procedentes de 84 hospitales y pertenecientes a 250 familias, se ha obtenido información en una muestra de 50 pacientes tipo 1. De ellos, 12 (24%) referían algún tipo de manifestación neurológica, 4 (8%) tenían temblor, 4 (8%) presentaban falta de coordinación, 7 (14%) referían falta de concentración, 7 (14%) estrabismo y 8 (16%) hipoacusia, 2 (4%) E de Parkinson (EP). Entre los familiares en primer y segundo grado se recogieron 33 antecedentes de enfermedad neurológica (13 (26%) EP en familiares en segundo grado, 6 (12%) epilepsia, 5 (10%) temblor esencial, 10 (20%) otros. Los sujetos con EP presentan las mutaciones: S364R, G202R, V398I, R47X, L336P, L444P, G195W, alelos de recombinación e inserciones. Entre los pacientes con antecedentes familiares de epilepsia predominan las mutaciones L444P, G195W, R130W, temblor esencial: L444P, polineuropatías: L444P, G377S, D409H.

**Comentarios:** Se han identificado numerosas manifestaciones neurológicas en los pacientes con EG tipo 1 y sus familiares. Estos hallazgos se producen en portadores de mutaciones poco frecuentes Parece obligado realizar un estudio neurológico minucioso en pacientes de EG tipo 1 y portadores de mutaciones de riesgo.

*Este trabajo se ha realizado con los fondos: FIS 03/1290, 04/2476, REDEMETH G03/054, RECESP C03/09 y FEETEG.*