

Aragón analizará 2.000 muestras de recién nacidos para detectar casos de Gaucher

● Hace cinco años que ningún paciente ha sido diagnosticado de esta enfermedad rara en la Comunidad



Pilar Giraldo, Marcio Andrade y Mercedes Roca, del grupo de investigación de Gaucher. JOSÉ MIGUEL MARCO

ZARAGOZA. Aragón es y quiere seguir siendo referente en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Gaucher, una patología poco frecuente que afecta a uno de cada 100.000 habitantes. En la Comunidad aragonesa no se ha diagnosticado ningún nuevo caso en los últimos cinco años, pero los expertos hacen hincapié en que no hay que bajar la guardia y por ello, analizarán las muestras recogidas en 2.000 recién nacidos para evitar que se escape cualquier positivo.

El registro nacional sobre la enfermedad de Gaucher lo confor-

man actualmente 376 pacientes, de los que 20 son aragoneses. Durante las últimas dos décadas, ha habido avances significativos y actualmente se dispone de un tratamiento enzimático sustitutivo que mejora la calidad de vida de los afectados y reduce los síntomas, como el dolor de huesos, el sangrado o el agrandamiento del bazo o el hígado.

Pero para conseguir una respuesta adecuada a los fármacos, el diagnóstico precoz es fundamental. De hecho, los niños a los que se les detectó la enfermedad al poco tiempo de nacer han conseguido

un desarrollo prácticamente normal sin apenas complicaciones (incluso un crecimiento normal).

Aun así, todavía hay algunos retos pendientes en los que los expertos están trabajando, sobre todo, en aquellos pacientes en los que la enfermedad está más avanzada al diagnosticarse de forma más tardía. Lo que ahora se intenta es reducir las afecciones neurológicas y óseas, ya que está comprobado que un 80% de ellos sufrirán alguna dolencia en sus huesos (más riesgo de fracturas, infartos, osteoporosis...). En

ese sentido, Aragón fue pionero en defender e implantar la resonancia magnética como un medio de diagnóstico para hacer una valoración completa del hueso y vigilar la evolución de la enfermedad de Gaucher.

Precisamente, la radióloga aragonesa Mercedes Roca ha publicado el primer libro en el que se analiza la afección ósea desde la perspectiva de la imagen en la enfermedad de Gaucher. Este volumen se presentará a finales de junio (del 29 al 2 de julio) en el congreso que se ha organizado sobre esta patología en la capital aragonesa y que reunirá a más de 300 expertos mundiales en la materia (50 de ellos son pacientes de la Alianza Europea de Pacientes con Gaucher). En esta cita se darán conferencias magistrales (de profesionales de todo el mundo) y se presentarán comunicaciones orales y en póster.

Es la segunda vez que está importante cita, organizada por el grupo europeo de trabajo en enfermedad de Gaucher, se celebra en España. De esta manera, se reconoce la labor desarrollada durante los últimos veinte años por Aragón sobre esta materia, que es pionero en la investigación sobre esta patología y es uno de los referentes de investigación de la red nacional de investigación en enfermedades raras (Ciberer).

Los hematólogos Pilar Giraldo y Marcio Andrade destacaron el trabajo desarrollado durante estos años por el grupo de investigación aragonés, al que pertenecen. No obstante, reconocieron que hay que seguir trabajando en el diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad rara, así como en la difusión del conocimiento sobre esta y otras patologías lisosomales. Desde el grupo de investigación aragonés, que cuenta con el respaldo de la Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales (Feeteg), se ofrece servicio gratuito de diagnóstico y seguimiento de los pacientes.

C. FONTENLA

EL REGISTRO

376

En el registro nacional hay contabilizados 376 pacientes con la enfermedad de Gaucher. De ellos, 20 son aragoneses. Gracias al análisis y estudio de estos últimos años, no se ha diagnosticado un caso en los últimos cinco años en Aragón.

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Es una enfermedad rara, cuya incidencia se estima que es de un caso cada 100.000 ciudadanos. Es una patología congénita. Explicado de una manera muy sencilla, los pacientes no fabrican una proteína que es indispensable para reciclar el material que se va degenerando de las células. Este se va acumulando en diferentes partes del organismo y va originando los problemas. Un diagnóstico precoz es fundamental para evitar un deterioro de los pacientes. Los síntomas más habituales son las afecciones óseas, el sangrado, el agrandamiento del hígado o del bazo.

TRATAMIENTO

Cinco medicamentos autorizados a nivel mundial, tres en España. Son tratamientos enzimáticos sustitutivos que reducen los síntomas.

HA DICHO

Pilar Giraldo

GRUPO DE INVESTIGACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

«Hay que seguir trabajando en el diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad, así como en la difusión del conocimiento de esta»

El Servet implanta un desfibrilador subcutáneo compatible con resonancias magnéticas

Un grupo de cardiólogos de la Unidad de Arritmias del Miguel Servet realiza la primera intervención de este tipo en Aragón

ZARAGOZA. La Unidad de Arritmias del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza ha realizado la primera intervención en Aragón para implantar un desfibrilador subcutáneo compatible con técnicas diagnósticas por imagen de resonancia magnética. El hospital, puntero en este tipo de tratamiento y un referente nacional en este campo, ya aplicaba esta tecnología, que se utiliza para tratar arritmias car-

díacas graves, pero la novedad radica en que el dispositivo permite que el paciente pueda ser sometido a estudios de resonancia magnética, según la DGA.

Supone un importante avance para el diagnóstico de posibles enfermedades graves como cáncer, accidentes cerebrovasculares y otros trastornos neurológicos y ortopédicos que podrían sufrir, al igual que el resto de la población, las personas portadoras de desfibriladores.

El primer implante realizado en el Servet con este modelo de compatibilidad avanzada ha sido a un mecánico de 61 años y tuvo lugar el pasado 30 de abril. El paciente sufría una miocardiopatía

que implica alto riesgo de sufrir arritmias malignas, además de otras patologías cuyo control previsiblemente requiera de la realización de resonancias en el futuro. Esto cobra especial relevancia, ya que hasta hace poco se excluía a los pacientes con desfibrilador subcutáneo de los escáneres de resonancia magnética debido a que los fuertes campos magnéticos y las ondas de radio podían tener una influencia negativa en sus dispositivos.

La intervención fue realizada por las cardiólogas Naiara Calvo y Teresa Olóriz, de la Unidad de Arritmias. La doctora Calvo realizó el primer implante de un desfibrilador subcutáneo en España

hace cuatro años, pero entonces la tecnología no permitía realizar resonancias.

Según el jefe de la Unidad de Electrofisiología y Arritmias del Servet, Antonio Asso, «el uso de la resonancia magnética cardíaca está creciendo y tiene muchas indicaciones para orientar distintas intervenciones que un paciente con arritmias puede necesitar en el futuro».

La población de pacientes que necesita un dispositivo cardíaco está aumentando cada año entre el 10 y el 15 %, y de éstos, se estima que entre el 50 y el 70 % deberá realizarse una resonancia magnética a lo largo de su vida.

Esta nueva prueba por imagen

sirve para obtener información en el diagnóstico de tumores, accidentes cerebrovasculares y otras enfermedades relacionadas con los tejidos blandos.

Los desfibriladores son aparatos que detectan las arritmias y las tratan mediante una descarga eléctrica que consigue recuperar el ritmo del corazón. Aunque el funcionamiento es similar, el subcutáneo se implanta sin necesidad de usar el sistema vascular y no necesita acceder a las cámaras del corazón para monitorizar el ritmo cardíaco.

Se trata de una técnica menos invasiva que la usada en los convencionales. La principal ventaja radica en que reduce en gran medida las posibilidades de infección y las posibles complicaciones asociadas a los cables dentro del corazón, eliminando las complicaciones de la intervención.

EFE/HERALDO