



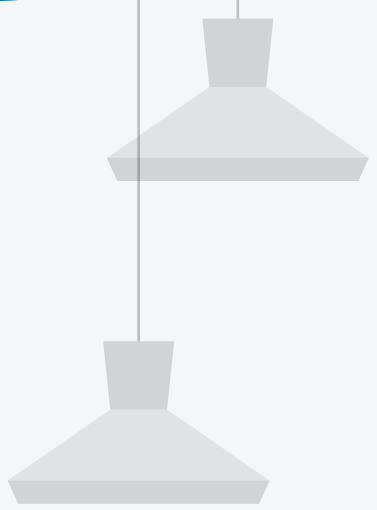
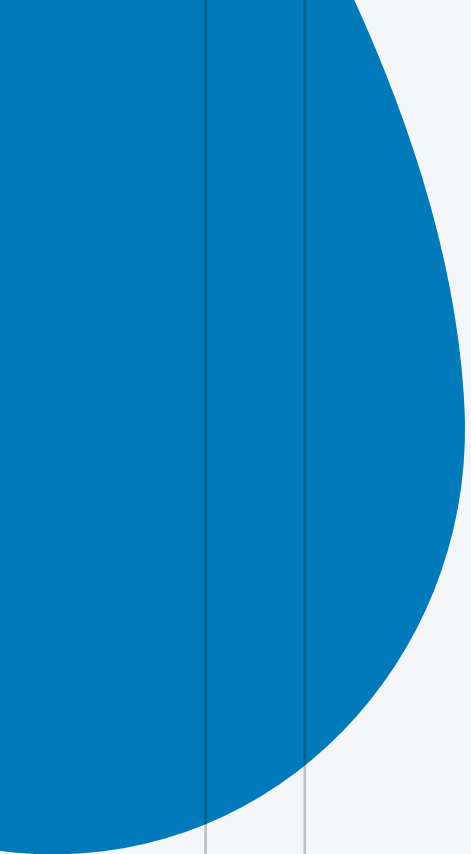
{único⁺S}

Gaucher



GUÍA DEL PACIENTE CON ENFERMEDAD DE GAUCHER





*aplica para tratamiento oral y tratamiento de infusión



Enfermedad de Gaucher



¿Qué es la enfermedad de gaucher?

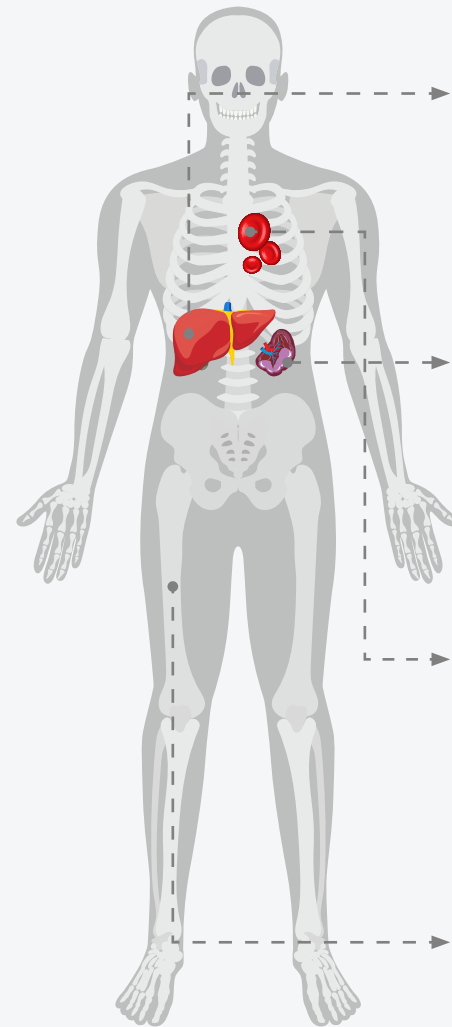
La enfermedad de Gaucher es una enfermedad rara , causada por una afección genética. Es una enfermedad progresiva; que provoca que una sustancia grasa, habitualmente denominada GL-1, se acumule en determinados órganos y huesos del cuerpo. Para descomponer dicha sustancia grasa, el cuerpo recibe la ayuda de una enzima específica denominada (glucocerebrosidasa). En las personas con Enfermedad de Gaucher, los niveles de esta enzima son insuficientes. Como resultado la GL-1 llena células específicas, principalmente macrófagos. Estas células inflamadas se denominan **células de Gaucher**.



Sintomatología



ESTOS SON ALGUNOS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER:



Clic aquí

Clic aquí

Clic aquí

Clic aquí

Tratamientos y Adherencia



Síntomas durante la Infusión



Siempre informe en el centro de infusión y a su médico tratante si presenta alguno de los siguientes síntomas durante la infusión:



Prurito o picazón, enrojecimiento de la piel, ronchas e hinchazón en cara a nivel de labios, oídos y boca.



Sensación de dificultad para respirar, tos, coloración morada en la piel a nivel de labios y dedos de las manos.



En los niños entre 2 y 12 años: fiebre, náuseas, vomito, enrojecimiento y tos.



En adolescentes y adultos: dolor de cabeza, picazón en el cuerpo y salpullido.

*Se recomienda la aplicación de la infusión de Imiglucerasa - Cerezyme idealmente a partir de los 2 años, pero se ha aplicado en menores de 2 años, sin ninguna repercusión física del lactante, aunque no hay grandes estudios que demuestren su seguridad



Para recordar

La premedicación con antihistamínicos orales y en casos severos por vía endovenosa, asociado a corticosteroides están indicados para disminuir los riesgos de alergias o eventos adversos secundarios a Imiglucerasa - Cerezyme, según criterio de su médico.

¿Qué pasa si no recibo la Enzima cada 14 días?

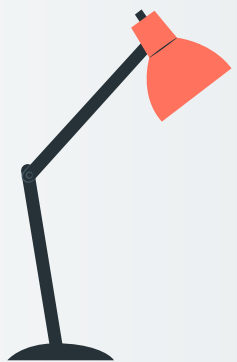


La suspensión de la terapia de reemplazo enzimático en la enfermedad de Gaucher produce recidiva de la enfermedad y agravamiento de la sintomatología, por lo que debe evitarse la interrupción del tratamiento:

- Aumento de tamaño de bazo e hígado en un 50 % de los casos
- Afección ósea severa irreversible en 90 %.
- Detención del crecimiento en pacientes pediátricos (baja talla)
- La gravedad y la progresión de la sintomatología hematológica, visceral y ósea son más severas que al inicio del tratamiento y con más lesiones irreversibles.



El seguimiento clínico y paraclínico de los pacientes con suspensión de la terapia de reemplazo enzimático debe realizarse con evaluaciones semejantes a las de seguimiento del paciente en reemplazo: principalmente la medición de biomarcadores como la quitotriosidasa y Lyso GB1



¿Qué debo vigilar en respuesta al tratamiento?*



Propuesta de Seguimiento de Objetivos Terapéuticos:

PRUEBAS PRIMARIAS	PRUEBAS ADICIONALES SEGÚN CRITERIO MÉDICO	VOLÚMENES VISCERALES	ESQUELÉTICAS
Hemograma	Perfil hepático	Volumen hepático (RMN o TAC)	RMN de ambos fémures y columna
Calcio, fosforo, urea, creatinina	Perfil de coagulación	Volumen esplénico (RMN o TAC)	Rx de fémur completo AP y lateral de columna
Marcadores biológicos	Hierro sérico y saturación de transferrina		(< 14 años)
Quitotriosidasa	Ferritina		Edad ósea (Carpograma) en < 14 años
Niveles b glucosidasa	Vitamina B12		
análisis molecular	Aspirado y biopsia de médula ósea		

RMN Resonancia Magnética Nuclear

TAC Tomografía Axial Computarizada

Rx Radiografía

AP Anteroposterior

*aplica para tratamiento oral y tratamiento de infusión



¿Cómo vigilar la respuesta al tratamiento?



Propuesta de Seguimiento de Objetivos Terapéuticos: Para pacientes con tratamiento identificar los exámenes para el seguimiento de su terapia y la periodicidad de las pruebas

	Al diagnóstico	6 meses	12 meses	24 meses
Historia Clínica complete - Estudio familiar (antecedentes) - Calidad de vida	X	X	X	X
Examen físico - Talla en pediátricos - Desarrollo puberal en pediátricos				
Hemoglobina y plaquetas (hemograma)	X	X	X	X
Transaminasas	X			X
Quitotriosadasa / Lyso GL1	X	X	X	X
Electrocardiograma y Ecocardiograma > 18 años	X			
Radiografía de huesos largos, columna y cádera	X		X	X
Densitometría DEXA * Técnica de acorde a la edad	X			X
RMN de huesos largos y columna (segmentos o corporal total)	X			X
TAC o RMN de abdomen (volumen bazo e hígado)	X		X	X
Función pulmonar	Recomendado cada 12-24 meses en pacientes con límites basales de presión pulmonar por encima de lo normal			

Modificado de:

1. Management goals for type 1 Gaucher disease: An expert consensus document from the European working group on Gaucher disease. M. Biegstraaten et al. 2016.
2. Weinreb et al, Gaucher disease type 1: revised recommendations on evaluations and monitoring for adult patients. Semin Hematol 2004;41:15-22. Copyright Elsevier Inc



Recomendaciones para las Embarazadas con EG



Mantener una adecuada ingesta de alimentos ricos en hierro y con alto contenido de calcio, especialmente en el embarazo.

En las mujeres embarazadas con enfermedad de Gaucher, se debe Continuar la suplementación de multivitamínicos en el embarazo, entre ellos sulfato ferroso, calcio y ácido fólico.

Valoración periódica por parte de ginecología especialista en alto riesgo obstétrico, además del seguimiento por parte de perinatología, ya que, por la disminución del número de plaquetas, la cual se hace más evidente en el embarazo, la gestante tendrá mayor riesgo de sangrado, siendo necesario determinar por estos especialistas la mejor vía del parto, según las condiciones clínicas de la paciente.

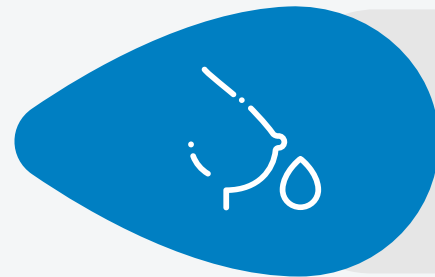
La gestante con enfermedad de Gaucher debe evitar realizar actividades físicas en las que pueda sufrir caídas, por el alto riesgo de fracturas debido la osteopenia (desmineralización del hueso), en caso de dolor óseo se debe tomar acetaminofén y evitar los medicamentos como ibuprofeno, diclofenaco, nimesulida, además de aspirina para disminuir riesgos de sangrados ya que estos medicamentos evitan la adecuada cicatrización en paciente con recuento bajo de plaquetas.

Evitar el consumo de alimentos condimentados y ácidos, para disminuir la acidez, sensación de llenura y náuseas presentes en el embarazo y que se intensifican en el embarazo por el crecimiento del bebé y el aumento de tamaño del bazo e hígado que conlleva a la compresión de la cavidad gástrica.

Adecuado cuidado de higiene dental para evitar enfermedades de las encías y evitar sangrados en esta área, además de los cuidados en área nasal para evitar el rascado nasal frecuente, sobre todo en aquellas mujeres que además de su condición de enfermedad de Gaucher presenten cuadros de alergia respiratoria, todo con el fin de evitar sangrados nasales excesivos. En caso de requerir procedimientos odontológicos se debe contar con un hemograma previo para determinar el número de plaquetas para la realización de estos.



Tratamiento de infusión y embarazo



Imiglucerasa se elimina en mínima cantidad en la leche materna, se han documentado casos de lactancia por 9 meses sin repercusiones en el lactante. La Beta glucocerebrosidasa es una enzima que se produce normalmente en el cuerpo y se degrada rápidamente en el tracto gastrointestinal.



Imiglucerasa se clasifica como categoría C, hasta el momento no hay evidencia clínica que demuestren efectos indeseados en los hijos de madres con enfermedad de Gaucher que recibieron este medicamento, desde el primer trimestre de embarazo y antes de la gestación.

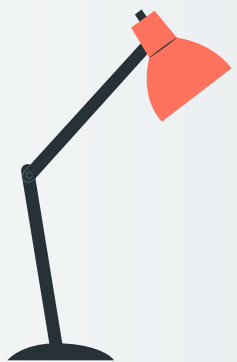


En mujeres embarazadas y con síntomas, la terapia de reemplazo enzimática está indicada para reducir el riesgo de exacerbación de la enfermedad y prevenir las complicaciones hematológicas y óseas relacionadas con la enfermedad de Gaucher.



Dado que la lactancia puede disminuir la adecuada mineralización o calcificación del hueso en la madre, es necesario prestar atención a una alimentación adecuada rica en calcio, además de la ingesta de medicamentos como la suplementación con calcio y vitamina D.

* Siempre verifique con su médico tratante.



Signos y Síntomas para Consulta de Urgencias



Cuando haya presencia de sangrado por nariz, boca, orina o materia fecal



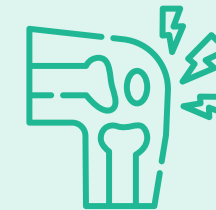
Presencia de vómitos, acidez y dolor abdominal que no mejore con hidróxido de aluminio o medicamentos de uso habitual.



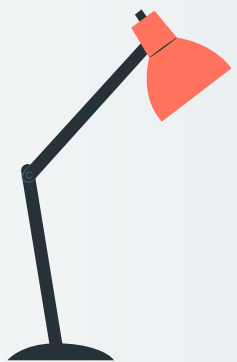
Cuando haya síntomas de dificultad respiratoria, tos persistente o fiebre.



Cuando el sangrado menstrual sea muy abundante, con signos y síntomas de anemia como: debilidad, palpitaciones cardiacas, sensación de cansancio, palidez en piel y mucosas.



Presencia de crisis dolorosa localizada en huesos, que no mejore con medicamentos orales para el dolor y en caso de trauma con sospecha de fractura.



Recomendaciones Generales



Mantener una adecuada ingesta de alimentos ricos en hierro y con alto contenido de calcio.

Los pacientes requieren suplementos vitamínicos como: sulfato ferroso y ácido fólico, además de calcio y vitamina D por anemias y osteopenias.

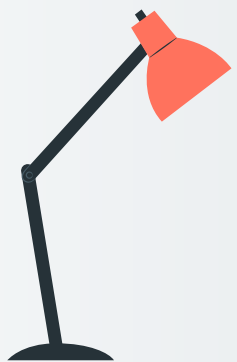
Asistir de forma oportuna al control médico con su el tratante, aclarar todas las dudas que tenga con su médico tratante.

Todo paciente con enfermedad de Gaucher deberá tener un seguimiento con Hematología y Genética al menos cada 3 meses.

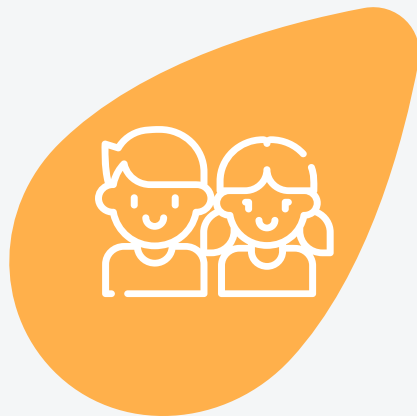
Velar por el cumplimiento de las pruebas que permiten identificar el estado de respuesta a tratamiento.

Evitar realizar actividades físicas en las que pueda sufrir caídas, por el alto riesgo de fracturas debido la osteopenia (desmineralización del hueso), en caso de dolor óseo se debe tomar acetaminofén y evitar los medicamentos como ibuprofeno, diclofenaco, nimesulida, además de aspirina para disminuir riesgos de sangrados ya que estos medicamentos evitan la adecuada cicatrización en paciente con recuento bajo de plaquetas.

Evitar el consumo de alimentos condimentados y ácidos, para disminuir la acidez, sensación de llenura presentes en los pacientes con incremento del tamaño del bazo e hígado que conlleva a la compresión de la cavidad gástrica.



Mensajes para Cuidadores y Familiares



Para los niños y adolescentes con Enfermedad de Gaucher se recomienda seguimiento estricto de crecimiento y desarrollo, ya que se puede presentar detención de la curva de crecimiento y baja talla, así como retraso en la pubertad.



Si bien es una enfermedad progresiva y crónica, la terapia y el manejo integral retrasan la aparición de complicaciones, el cuidador juega un rol importante en el apoyo del paciente para poder llevar una vida dentro de la normalidad.

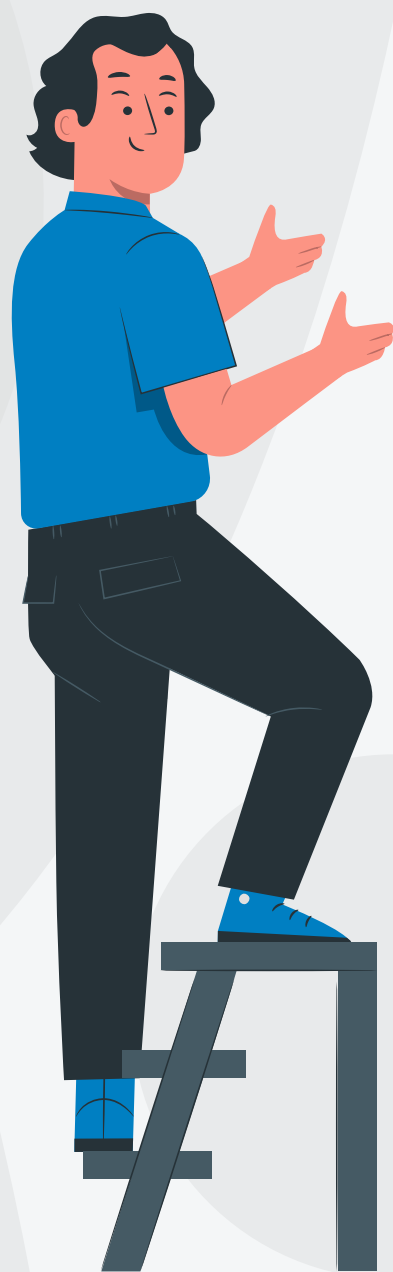


La enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria, por lo que contar con un completo asesoramiento genético va a permitir identificar y prevenir riesgos en otros miembros de la familia.



Las enfermedades crónicas originan estados de incertidumbre que colocan a los pacientes en cambios emocionales frecuentes, entender esta situación permitirá a los cuidadores y familiares a acompañar estos momentos con la mejor actitud.





SANOFI



Material diseñado con fines educativos y contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con su médico tratante. Para mayor información comunicarse con el departamento médico de En Colombia: Sanofi-Aventis de Colombia S.A. Transversal 23 N° 97-73 - Edificio City Business. Piso 8. Bogotá D.C. Teléfono: 621 4400 - Fax: 744 4237 - En Bolivia, Centro América y Caribe: Sanofi-Aventis de Panamá S.A. Torre Evolution, piso 32, Calle 50 y Av. Aquilino de la Guardia Obarrio- Ciudad de Panamá, República de Panamá Telf.: (507) 382-9500. infomed.pac@sanofi.com Sitio web:<http://www.sanofi.com.pa/l/pa/sp/index.jsp> - En Ecuador: Sanofi-Aventis del Ecuador S.A. Centro Corporativo Ekopark , Vía Antigua a Nayón y Av. Simón Bolívar, torre 2, piso 5, código postal EC 170503 Telf: (593) 2500-3020 - En Perú: SANOFI GENZYME. Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidro, Lima - Peru. Teléfono: (+511) 631-9100. MAT-CO-2103402 -09/2021