

## Newsletter Nº 1 Diciembre 2015

El pasado miércoles 2 de diciembre se celebró en el Hotel AC de Alcoy la segunda reunión del Grupo de Trabajo en Gaucher de la Comunidad Valenciana y Región de Murcia, a la que acudieron 17 asistentes (Foto 1). A destacar la representación conseguida de compañeros de Murcia, Alicante y Valencia, así como la ausencia (por lejanía) de representantes de la provincia de Castellón. Hubo bastantes caras nuevas, uno de los objetivos del Grupo de Trabajo, que se centra en la difusión de la EG en el personal sanitario, destacando así mismo la heterogeneidad de colectivos sanitarios, donde además de internistas y hematólogos, asistió personal de Enfermería, Farmacia Hospitalaria y Comunitaria así como médicos de Atención Primaria.



A nivel anecdótico mencionar un retraso debido a problemas de tipo logístico y que sirvió para que asistentes de puntos más lejanos pudieran llegar a tiempo.



Foto 2

En la primera presentación el Dr. Fernández (Foto 2), hematólogo del Hospital Dr. Peset de Valencia y responsable del control clínico de los ocho pacientes con EG de ese hospital (el centro con mayor volumen en la CV), hizo un repaso general no tanto de los fármacos como de las estrategias farmacológicas disponibles para el manejo de la EG y algunas situaciones especiales. Cerrando el primer bloque, el de formación, el Dr. Vicente (Foto 3), internista del hospital de Alcoy, hizo un exhaustivo repaso de marcado índole práctico sobre las escalas de valoración de los enfermos con EG poniendo de manifiesto el que, por encima de todo, es

el sentido clínico y la individualización lo que debe guiar la toma de decisiones en este tipo de paciente.



En un segundo bloque, el de los casos clínicos, la Dra. Revilla, Hematóloga del hospital Morales Meseguer de Murcia, y el Dr. Lidón, residente del Servicio de Medicina Interna del Hospital General Universitario de Elche, presentaron dos pacientes con EG que siguen en sus centros. El primero de los casos presentados nos ilustra de forma clara la relevante relación entre EG y cáncer en general y especialmente con aquellos de naturaleza hematológica. Nos recuerda así mismo que las manifestaciones de la EG van más allá de las directamente derivadas del depósito y fácilmente compresible en tanto en cuanto el macrófago es el centro de los fenómenos de inflamación y autoinmunidad. El segundo caso, el presentado por el Dr. Lidón dio pie a varios

comentarios. Así, los asistentes comentamos la duda que planteaba el seguimiento radiológico del caso, donde no acababa de quedar claro si había habido o no necrosis. Se insistió en la necesidad esencial de contar con un buen Servicio de Radiología como clave en la toma de decisiones, dificultad especialmente remarcable en centros no especializados de pequeño tamaño, máxime cuando muchos pacientes han sido valorados en diferentes centros sanitarios, siendo muy difícil el poder comparar de forma evolutiva resultados. Probablemente una de las soluciones pasaría por la valoración de exploraciones *on line* por centros con experiencia evitando desplazamientos al paciente a la vez que asegurando la máxima calidad de la asistencia. El segundo comentario hizo referencia al hecho de que la paciente debería recibir tratamiento específico por la afectación ósea, discutiéndose si debiera ser miglustat por su comodidad o bien tratamiento enzimático. A resaltar finalmente del caso la marcada heterogeneidad en la afectación orgánica, únicamente ósea, algo llamativo después de tanto tiempo de evolución. Se sugirió recabar más información mediante contacto personal del Dr. Julio Blázquez (Jefe de Medicina Interna del Hospital de Torrevieja/Vinalopó), el cual cuenta con contactos en León, donde residía la paciente y actualmente su familia y donde se hizo el diagnóstico en el contexto de *screening* familiar ante la detección de EG en el hermano de la paciente presentada.

Se cerró la reunión con la pregunta general de si valía o no la pena continuar con las reuniones del Grupo de Trabajo y en caso positivo cuándo y dónde realizar la siguiente. La respuesta unánime fue que sí valía la pena continuar la andadura del grupo, si bien siendo necesario el

seguir animando a participar a más gente. No hubo unanimidad en la periodicidad de las reuniones al plantear hacerlas cada seis o doce meses. Por ello, para llegar a un punto intermedio de consenso se decidió convocarla para la **última quincena de septiembre/primer de octubre de 2016**, quedando de acuerdo todos en la conveniencia de volver a hacerla en **AICOY** por su situación geográfica intermedia entre la CV y RM.

En la última parte de la reunión también se habló de la situación de la Herramienta para el manejo de enfermos con Gaucher constatándose que en apenas un mes y medio se han registrado cerca de 15 pacientes de nuestro ámbito geográfico. Al respecto los asistentes así como algunos miembros por vía electrónica supeditaron su participación a ciertas aclaraciones de tipo organizativo. Se insistió en que, como su propio nombre denota, no sólo es un Registro, si no una herramienta dinámica a diferencia de otras bases de datos existentes. Herramienta que los clínicos debemos ir actualizando conforme los pacientes son visitados y a la que podemos utilizar no sólo como herramienta asistencial, comentándose la posibilidad de realizar a través de la herramienta un trabajo en calidad y otro en riesgo cardiovascular en pacientes con EG.

Acorde con el espíritu de las reuniones del Grupo de Trabajo, nos gustaría que todos aquellos cuantos quieran opinéis respecto del caso presentado por el Dr. Lidón si creéis que debe recibir tratamiento específico y cuál. Por supuesto con un razonamiento de la opinión. Podéis mandar vuestras opiniones la mail [ginervicgal@gmail.com](mailto:ginervicgal@gmail.com). Una

vez recibidas vuestras opiniones se pasarán al equipo de la Dra. Mora al que pertenece el Dr. Lidón para que las tenga en cuenta como ayuda en la toma de decisiones.

Os esperamos a todos en Alcoy para septiembre/octubre de 2016!... Y esperamos pueda ser desde la cuenta que en Facebook y Twitter estamos preparando para el Grupo como facilitador de contacto entre sus miembros y la sociedad en general.