



TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL (Revisión Bibliográfica)

José Cerezo Cerezo, M^a José Fernández Simón, Fátima García Muñoz

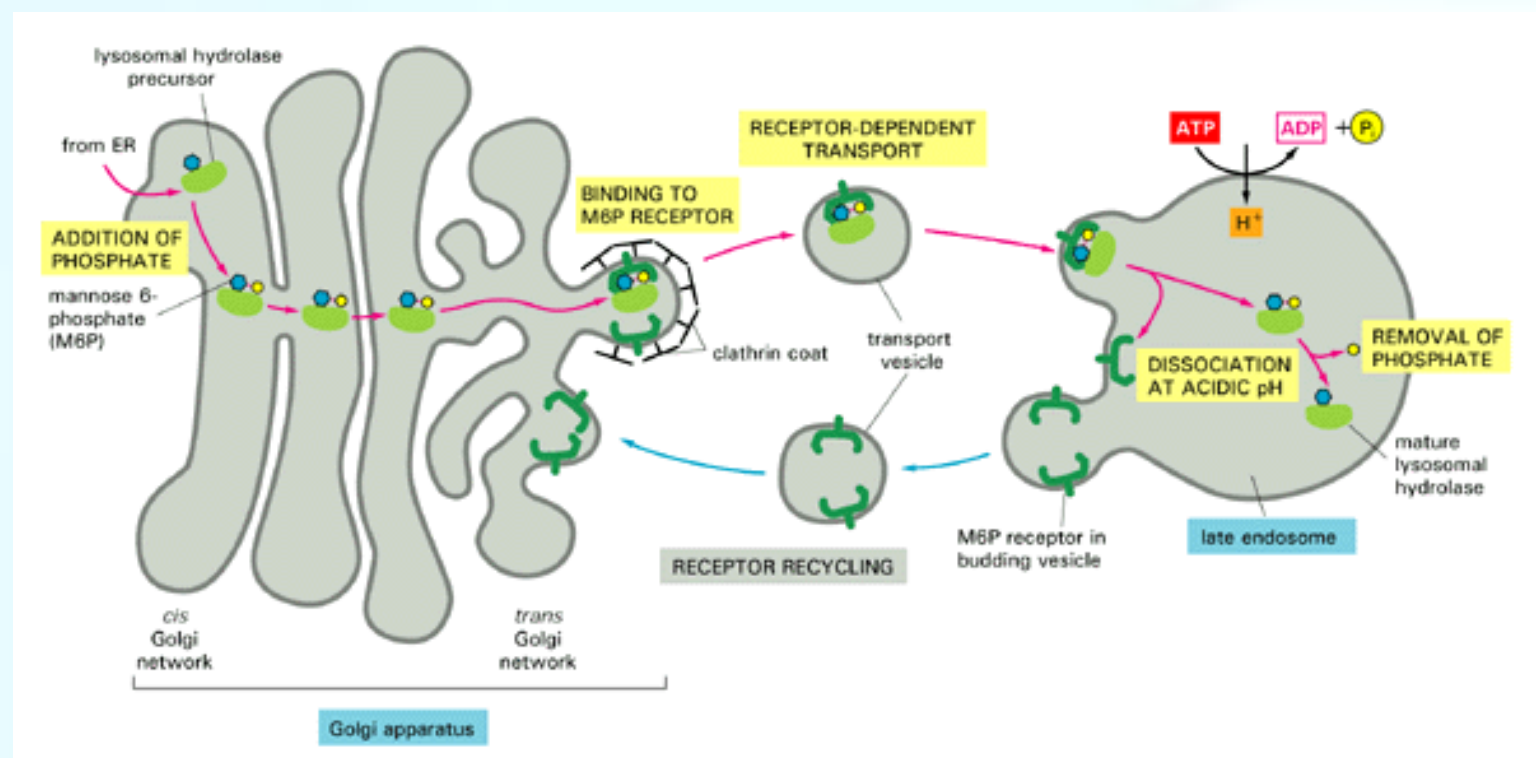
Tutora: Olga Serrano Garrote

Servicio de Farmacia, Hospital Universitario Doce de Octubre, Madrid, España

Trabajo Fin de Grado 2014-2015

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de depósito lisosomal se originan por un déficit genético hereditario de enzimas lisosomales, lo que lleva a una acumulación de sustancias intermediarias del metabolismo en múltiples tejidos, ocasionando diversas patologías. Debido a su baja prevalencia (1- 4 por cada 100.000 nacidos vivos) se consideran enfermedades raras.



La terapia de reemplazamiento enzimático (TRE) ha supuesto un cambio radical en el manejo de estas enfermedades. Consiste en el aporte parenteral de la enzima deficiente, ha resultado ser efectiva y segura. Sin embargo, la aparición de limitaciones impulsó la búsqueda de nuevas estrategias terapéuticas.

OBJETIVO

El objetivo del presente trabajo es conocer los tratamientos, el seguimiento y las perspectivas de futuro en la actualidad, de las enfermedades lisosomales más frecuentes en el Hospital 12 de Octubre.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó una consulta sobre las enfermedades lisosomales en fuentes primarias, secundarias y terciarias, que se completó con una revisión bibliográfica en la base de datos Medline/Pubmed entre los años 2010 y 2015. A través de una búsqueda inicial por lenguaje libre, se introdujeron los descriptores correspondientes a cada uno de las enfermedades.

Además, se consultaron las fichas técnicas de los siguientes medicamentos: Myozime[®], VPRIV[®], Cerezyme[®], Zavesca[®], Elaprase[®] y Fabrazyme[®] disponibles en la página web de la Agencia Española del Medicamento (AEMPS)

Se recopiló así datos sobre: "enfermedad de Pompe", "enfermedad de Gaucher", "enfermedad de Hunter", "enfermedad de Fabry", y tratamiento y seguimiento de cada una de las patologías.

RESULTADOS

TIPO DE ENFERMEDAD	ENZIMA DEFICITARIA	PATOLOGÍA	TRATAMIENTO		SEGUIMIENTO
GLUCOGENOSIS	α -GLUCOSIDASA ÁCIDA	ENFERMEDAD DE POMPE	TRE	MYOZIME[®] (alglucosidasa alfa) 20 mg/kg/15 días perfusión IV	<ul style="list-style-type: none"> Detección de reacciones adversas a TRE Evaluación de la función muscular Estudio cardiológico Espirometría Pruebas funcionales cronometradas
			COADYUVANTES DE LA TRE	Chaperonas farmacológicas Albuterol	
			TERAPIA GÉNICA	En investigación	
ESFINGOLIPIDOSIS	β -GLUCOSIDASA ÁCIDA	ENFERMEDAD DE FABRY	TRE	CEREZYME[®] (imiglucerasa) 60 U/kg/15 días perfusión IV VPRIV[®] (velaglucerasa) 60 U/kg/15 días perfusión IV	<ul style="list-style-type: none"> Examen físico Perfil bioquímico Quitotriosidasa y CCI-18/PARC Ecografía abdominal Hemograma y VSG Resonancia magnética Inmunoglobulinas
			COADYUVANTES DE LA TRE	Chaperonas farmacológicas	
			TRS	ZAVESCA[®] (miglustat) 100 mg/8 h oral ELIGLUSTAT (ensayo clínico)	
MUCOPOLISACARIDOSIS	IDURONATO-2-SULFATASA	ENFERMEDAD DE HUNTER	TRE	ELAPRASE[®] (idursulfasa) 0.5 mg/kg/7 días perfusión IV	<ul style="list-style-type: none"> Examen físico Estudio cardiológico Estudio músculo-esquelético Examen oftalmológico Niveles GAG en orina
			COADYUVANTES DE LA TRE	Chaperonas farmacológicas (en investigación)	
			TERAPIA GÉNICA	En investigación	
			TRS	En investigación	
ESFINGOLIPIDOSIS	α -GALACTOSIDASA	ENFERMEDAD DE FABRY	TRE	FABRAZYME[®] (agalsidasa beta) 1mg/kg/15 días perfusión IV REPLAGAL[®] (agalsidasa alfa) 0.2 mg/kg/15 días perfusión IV	<ul style="list-style-type: none"> Perfil bioquímico Estudio cardiológico Resonancia magnética del SNC

CONCLUSIONES

- ✓ La TRE constituye el tratamiento de elección en las enfermedades lisosomales, ya que resulta eficaz en la estabilización y/o ralentización de la evolución de estas, mejorando la calidad de vida de los pacientes.
- ✓ La TRE es más eficaz cuanto antes se inicie el tratamiento por lo que es fundamental el diagnóstico precoz.
- ✓ Para aumentar la eficacia de la TRE, han aparecido nuevas estrategias terapéuticas como la administración conjunta de *chaperonas farmacológicas*.
- ✓ La *terapia de reducción de sustrato* ha supuesto otra novedad en el tratamiento de estas enfermedades, ofreciendo resultados prometedores.
- ✓ La *terapia génica* es actualmente la terapia más prometedora con resultados muy satisfactorios en los ensayos realizados hasta la fecha.
- ✓ Es fundamental realizar un seguimiento de los pacientes para evaluar la progresión de la enfermedad y la efectividad del tratamiento, estableciendo criterios de continuación o suspensión de los mismos.