



GAUCHER

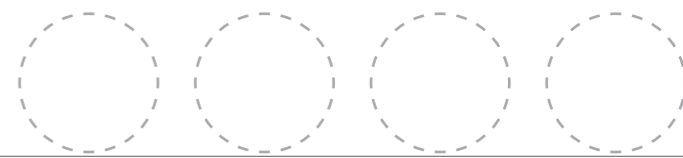
¿ESPERABA LEUCEMIA?

DESCARTE LOS TUMORES
MALIGNOS¹

REALICE UN **TEST**
ENZIMÁTICO PARA
GAUCHER*

ENFERMEDAD
DE GAUCHER

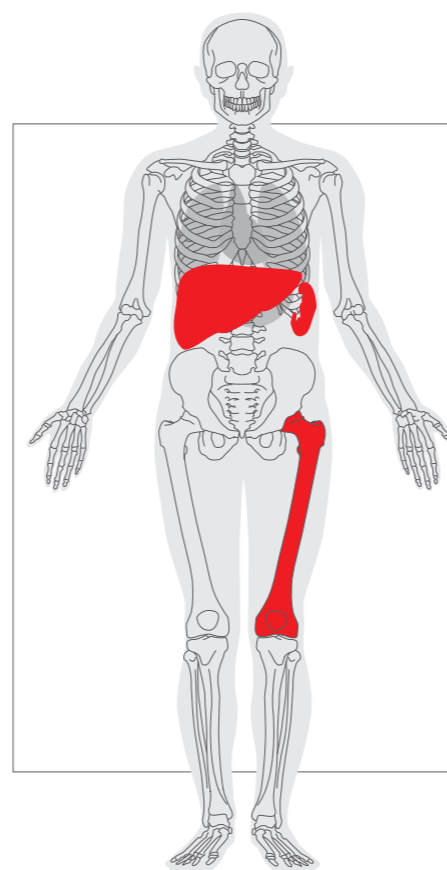
*Ensayo de la actividad de la enzima β -glucocerebrosidasa.



¿ES ENFERMEDAD DE GAUCHER?

- > Los signos y síntomas precoces de la enfermedad de Gaucher tipo 1 tienden a reflejar aspectos hematológicos de la enfermedad (esplenomegalia, anemia, trombocitopenia y tendencia al sangrado), si bien las manifestaciones esqueléticas a menudo también están presentes.¹
- > La esplenomegalia y/o trombocitopenia son dos de los síntomas más prominentes y frecuentes en la enfermedad de Gaucher.²

LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER CON FRECUENCIA SE PARECEN A MUCHAS NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS³⁻¹⁷



	Enfermedad de Gaucher	Leucemia linfoblástica aguda	Mieloma múltiple	Linfoma no Hodgkin	Leucemia mieloide crónica	Leucemia de células peludas	Mielofibrosis
Edad de aparición (años)	0-80	Normalmente niños < 5 años/adultos ~60	Normalmente 65-70	Normalmente ~70	Normalmente ~50	Normalmente ~50	Normalmente >50
Dolor óseo	●	●	●	●	●		●
Hematomas/hemorragia	●	●	●	●	●	●	●
Fatiga	●	●	●	●	●	●	●
Esplenomegalia	●	●	Poco frecuente	●	●	●	●
Hepatomegalia	●	●	Poco frecuente	●	●	●	●
Retraso del crecimiento/pubertad tardía	●	N/P	N/P	No	N/P	N/P	N/P
Células de Gaucher en biopsia	Se presentan en racimos	A veces células pseudo-Gaucher	A veces células pseudo-Gaucher	A veces células pseudo-Gaucher	A veces células pseudo-Gaucher	N/P	A veces células pseudo-Gaucher

Los signos y síntomas tempranos de la enfermedad de Gaucher tipo 1 tienden a reflejar los aspectos hematológicos de la enfermedad (esplenomegalia, trombocitopenia y tendencia al sangrado) pero las manifestaciones esqueléticas están presentes con frecuencia. La esplenomegalia y la trombocitopenia son los dos síntomas más prominentes y frecuentes que presenta la enfermedad de Gaucher. La tabla muestra todas las aparentes similitudes entre la enfermedad de Gaucher y otras enfermedades hematológicas que hacen que se pueda pasar por alto en el diagnóstico diferencial al ser enfermedades más comunes que se deben descartar.

La enfermedad de Gaucher es un trastorno autosómico recesivo causado por la actividad deficiente de la enzima lisosomal β -glucosidasa ácida (glucocerebrosidasa o glucosilceramidasa), que provoca la acumulación progresiva de glucosilceramida principalmente en los macrófagos. Estos macrófagos cargados de lípidos (también llamados células de Gaucher) comienzan a acumularse en la médula ósea y en el bazo, lo cual causa un espectro de manifestaciones viscerales, hematológicas y esqueléticas debilitantes.^{1,18}

DESCARTE LOS TUMORES MALIGNOS¹

*Ensayo de la actividad de la enzima β -glucocerebrosidasa





DESCARTE LOS TUMORES MALIGNOS¹ REALICE UN **TEST** ENZIMÁTICO PARA GAUCHER*

LA ENFERMEDAD DE GAUCHER ES UNA ENFERMEDAD TRATABLE
Sanofi Genzyme ofrece tratamiento para la enfermedad de Gaucher

LOS HEMATÓLOGOS JUEGAN UN PAPEL PRIMORDIAL EN EL
DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER



Solo uno de cinco hematólogos tienen en cuenta la enfermedad de Gaucher al diagnosticar.¹⁸

Si no se realiza un diagnóstico, el paciente puede sufrir retrasos diagnósticos de hasta 10 años.¹⁸



La enfermedad de Gaucher es progresiva y, si no se trata, puede causar:^{1,18}

- Muerte prematura debido a complicaciones hemorrágicas
- Hipertensión pulmonar
- Enfermedad hepática
- Sepsis
- Retraso del crecimiento
- Complicaciones debido a enfermedad ósea avanzada
- Efecto sobre la calidad de vida

- > La enfermedad de Gaucher puede diagnosticarse de forma definitiva o descartarse con un simple análisis enzimático en sangre.¹⁸
- > Para obtener un diagnóstico fiable de la enfermedad de Gaucher, los exámenes citohistológicos de médula ósea no son ni necesarios ni suficientes. El test enzimático en una muestra de sangre representa un diagnóstico de confirmación de la enfermedad de Gaucher.¹⁹

PRUEBA DE GOTA DE SANGRE SECA (DBS, POR SUS SIGLAS EN INGLÉS)

Los kits de DBS están disponibles para una correcta recogida de la muestra, manejo y envío de la tarjeta al laboratorio correspondiente.



MUESTRA DE SANGRE TOTAL

Otra opción es enviar una muestra de sangre total para el test enzimático al laboratorio de referencia.



2017/08
 CE (EU) 2010/2014
 10354349
 Do not touch sample area. Do not use if damaged.

Patient Surname¹ _____ Patient Forename² _____
 Date of Birth³ _____ Sex⁴ M F Date of Collection⁵ _____
 Patient Identification Number⁶ _____
 Requesting Physician⁷ _____
 Hospital Name⁸ _____
 Address _____
 Country⁹ _____
 Telephone _____
 E-mail _____
 Test Requested:¹⁰ Fabry Disease Pompe Disease Gaucher Disease MPS I
 Top Copy: Requesting Physician¹¹

Sanofi Genzyme ofrece los tests para la detección de la Enfermedad de Gaucher. La prueba de DBS es un despistaje inicial para Enfermedad de Gaucher

DESCARTE LOS TUMORES MALIGNOS¹

¹Ensayo de la actividad de la enzima β-glucocerebrosidasa





CONSIDERE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER EN SU DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL UNA VEZ QUE LOS TUMORES MALIGNOS HAYAN SIDO DESCARTADOS¹

En pacientes que presentan **esplenomegalia** y/o **trombocitopenia** realice un **test enzimático para Gaucher***:

Cuando se hayan **descartado** las siguientes afecciones:^{1,3,20,21}

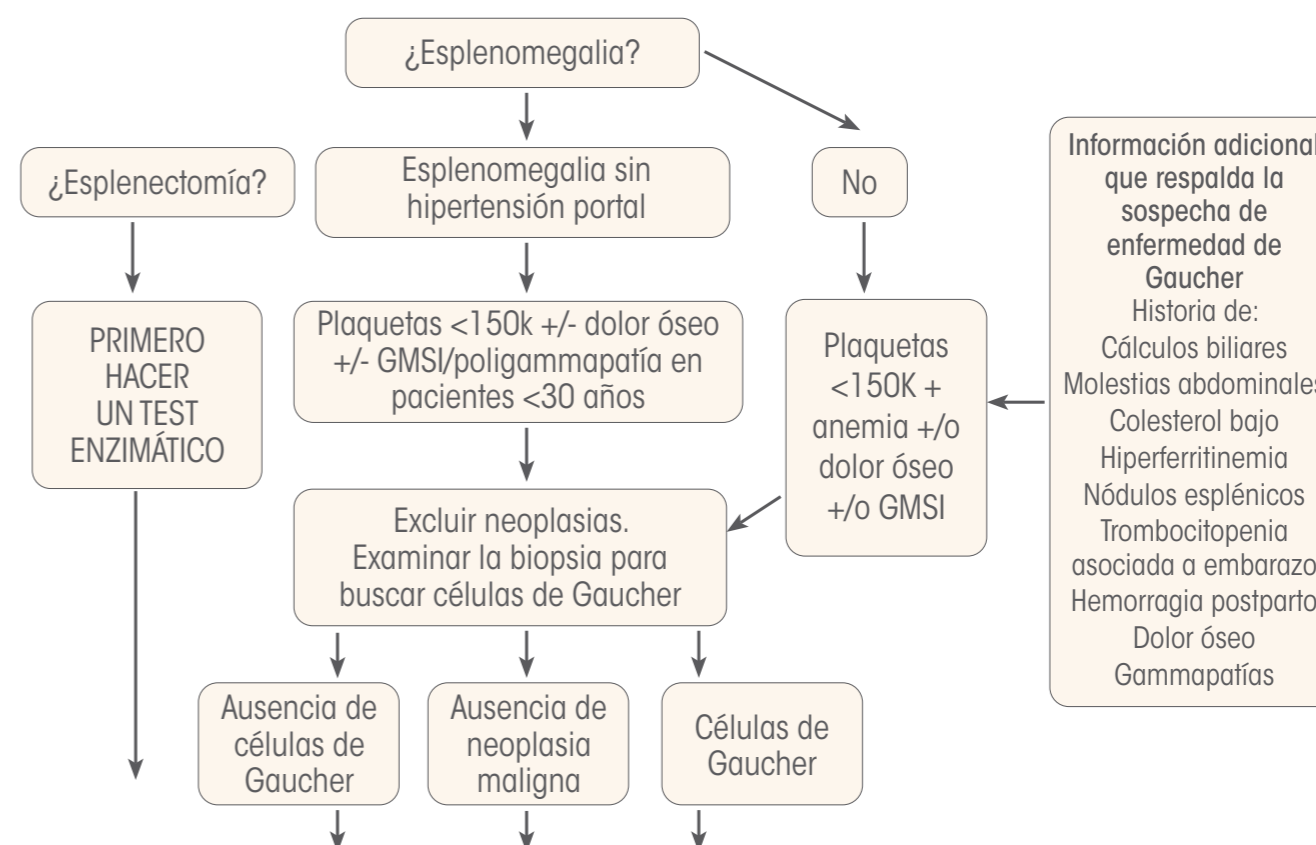
- Neoplasias hematológicas
- Anemia hemolítica
- Talasemia
- Púrpura trombocitopénica inmune
- Esplenomegalia debida a hipertensión portal

Cuando se haya **diagnosticado** cualquiera de las siguientes afecciones:^{1,18,22}

- Esplenomegalia idiopática o de causa desconocida
- Trombocitopenia idiopática o de causa desconocida
- Trombocitopenia idiopática atípica o insensible
- Sangrados y hematomas inexplicables
- Hiperferritinemia inexplicable con saturación de transferrina normal
- Diagnóstico no concluyente

DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE GAUCHER EN PACIENTES SIN ASCENDENCIA DE ETNIA ASQUENAZÍ¹

Enfermedad de Gaucher ~ 1:40.000-100.000: neoplasias malignas ~40:100.000



Información adicional que respalda la sospecha de enfermedad de Gaucher
Historia de:
Cálculos biliares
Molestias abdominales
Colesterol bajo
Hiperferritinemia
Nódulos esplénicos
Trombocitopenia asociada a embarazo
Hemorragia postparto
Dolor óseo
Gammopatías

Análisis de β-glucosidasa ácida en leucocitos

En comparación con la enfermedad de Gaucher, es probable que las neoplasias malignas sean la causa más frecuente de esplenomegalia en esta población. En estos casos resulta razonable hacer una biopsia de médula ósea como parte de las investigaciones iniciales. El hallazgo de células de Gaucher en el aspirado de médula ósea sugerirá enfermedad de Gaucher, aunque la enfermedad de Gaucher y el cáncer no son mutuamente excluyentes. También se han observado células pseudo-Gaucher en condiciones de neoplasia maligna, en ausencia de enfermedad de Gaucher.

GMSI: Gammopatía monoclonal de significado incierto.
Mistry PK et al. Am J Hematol. 2011;86(1):110-115.

DESCARTE LOS TUMORES MALIGNOS¹

*Ensayo de la actividad de la enzima β-glucocerebrosidasa



¿ES ENFERMEDAD DE GAUCHER?



DESCARTE LOS TUMORES MALIGNOS

Los signos y los síntomas de la enfermedad de Gaucher con mucha frecuencia se parecen a los de muchas neoplasias hematológicas.^{1,18}



TRATABLE

Sanofi Genzyme ofrece tratamiento efectivo para la enfermedad de Gaucher

El diagnóstico y tratamiento precoz de la enfermedad de Gaucher son esenciales para prevenir o revertir las complicaciones graves de la enfermedad.^{18,23}



REALICE UN TEST ENZIMÁTICO PARA GAUCHER*

Sanofi Genzyme ofrece los tests para la detección de la Enfermedad de Gaucher. La prueba de DBS es un despistaje inicial para Enfermedad de Gaucher

Realice un test enzimático para Gaucher en pacientes que presentan esplenomegalia y/o trombocitopenia.^{1,18}

La enfermedad de Gaucher puede diagnosticarse de forma definitiva o descartarse con un simple análisis enzimático en una muestra de sangre.¹⁸



Esplenomegalia y/o trombocitopenia²

SÍ

¿Neoplasias hematológicas?¹

NO

Enfermedad de Gaucher

DESCARTE LOS TUMORES MALIGNOS¹

*Ensayo de la actividad de la enzima β -glucocerebrosidasa

REALICE UN TEST ENZIMÁTICO PARA GAUCHER*

Referencias: 1. Mistry PK, Cappellini MD, Lukina E, et al. A reappraisal of Gaucher disease diagnosis and disease management algorithms. *Am J Hematol*. 2011;86(1):110-115. 2. Gaucher registry annual report. Genzyme Corp. 2006. 3. Grabowski GA, Pelsko GA, Kolodny EH. Chapter 146: Gaucher disease. Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, et al, eds. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. New York, NY: McGraw Hill; 2014. <http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=474§ ionid=45374148>. Accessed July 14, 2014. 4. Hematology: basic principles and practice, 6th edition. Hoffman R, Benz EJ, Silberstein LE, Heslop HE, Weitz JI, Anastasi J, eds. Philadelphia, PA: Saunders, an imprint of Elsevier Inc.; 2013. 5. O'Donnell M. Acute leukemias. Cancer management. Cancer network website. <http://www.cancernetwork.com/cancer-management/acute-leukemias>. Accessed December 1, 2014. 6. Shankland KR, Armitage JO, Hancock BW. Non-Hodgkin lymphoma. *Lancet*. 2012;380(9844):848-857. 7. Al-Farsi K. Multiple myeloma: an update. *Oman Med J*. 2013; 28(1):3-11. 8. Shah D. Multiple myeloma clinical presentation. Medscape website. <http://emedicine.medscape.com/article/204369-clinical>. Accessed December 1, 2014. 9. Adult non-Hodgkin lymphoma treatment (PDQ(R)). National Cancer Institute website. <http://cancer.gov/cancertopics/pdq/treatment/adult-non-hodgkins/Patient>. Updated April 25, 2014. Accessed December 1, 2014. 10. Savage DG, Szydlo RM, Goldman JM. Clinical features at diagnosis in 430 patients with chronic myeloid leukaemia seen at a referral centre over a 16-year period. *Br J Haematol*. 1997;96(1):111-116. 11. Sawyers CL. Chronic myeloid leukemia. *N Engl J Med*. 1999;340(17):1330-1340. 12. Faderl S, Talpaz M, Estrov Z, O'Brien S, Kurzrock R, Kantarjian HM. The biology of chronic myeloid leukemia. *N Engl J Med*. 1999;341(3):164-172. 13. Hairy cell leukemia treatment (PDQ(R)). National Cancer Institute website. <http://cancer.gov/cancertopics/pdq/treatment/hairy-cell-leukemia/Patient>. Updated November 11, 2014. Accessed December 1, 2014. 14. Hairy cell leukemia facts (FS16). Leukemia & Lymphoma Society. White Plains, NY; October 2013. 15. Myelofibrosis facts (FS14). Leukemia & Lymphoma Society. White Plains, NY; October 2013. 16. Tefferi A. Primary myelofibrosis: 2013 update on diagnosis, risk-stratification, and management. *Am J Hematol*. 2013;88(2):141-150. 17. Thiele J, Kvasnicka HM, Schmitt-Graeff A, et al. Effects of the tyrosine kinase inhibitor imatinib mesylate (STI571) on bone marrow features in patients with chronic myelogenous leukemia. *Histol Histopathol*. 2004;19(4):1277-1288. 18. Mistry PK, Sadan S, Yang R, Yee J, Yang M. Consequences of diagnostic delays in type 1 Gaucher disease: the need for greater awareness among hematologists-oncologists and an opportunity for early diagnosis and intervention. *Am J Hematol*. 2007;82(8):697-701. 19. Machaczka M, Markuszewska-Kuczynska A, Regenthal S, et al. Clinical utility of different bone marrow examination methods in diagnosis of adults with sporadic Gaucher disease type 1. *Pol Arch Ped Wewn*. 2014. pii: AOP_14_071. <http://pamw.pl/en/issue/article/25188399>. 20. Binesh F, Yousefi A, Ordooei M, Bagherinasab M. Gaucher disease, an unusual cause of massive splenomegaly, a case report. *Iran J Ped Hematol Oncol*. 2013;3(4):173-175. 21. Thomas AS, Mehta AB, Hughes DA. Diagnosing Gaucher disease: an on-going need for increased awareness amongst haematologists. *Blood Cells Mol Dis*. 2013;50(3):212-217. 22. Stirnemann J, Bouffon A, Vincent C, et al. Impact of imiglucerase on the serum glycosylated-ferritin level in Gaucher disease. *Blood Cells Mol Dis*. 2011;46(1):34-38. 23. Charrow J, Dulisse B, Grabowski GA, Weinreb NJ. The effect of enzyme replacement therapy on bone crisis and bone pain in patients with type 1 Gaucher disease. *Clin Genet*. 2007;71(3):205-211.

ENFERMEDAD DE GAUCHER

SANOFI GENZYME

Un compromiso poco frecuente con la Enfermedad de Gaucher

En 1981 Genzyme se fundó para desarrollar un tratamiento para la Enfermedad de Gaucher.

Desde hace más de 30 años, Genzyme ha sido pionera en nuevos tratamientos para pacientes con enfermedades genéticas raras.

PROES008287 Abril 2016