

MEMORIA ACTIVIDADES FEETEG

DICIEMBRE 2018

Zaragoza 19 Diciembre de 2018

Para la consecución de los objetivos previstos en sus estatutos y las actividades planificadas por la FEETEG para el año 2018, a fecha de 19 de Diciembre se han desarrollado las siguientes:

Actividades del Laboratorio.

ESTUDIOS SOLICITADOS POR SOSPECHA DE EDL: 499

Por sospecha de EG: 66

Por sospecha de EF: 17

Por sospecha de NPC: 19

Por sospecha de LALD: 377

Por sospecha de otra EDL: 19

Por sospecha de Gangliosidosis (GM1): 1

ESTUDIOS SOLICITADOS POR SOSPECHA DE OTRAS ENFERMEDADES LISOSOMALES: 9

ESTUDIOS PARA SEGUIMIENTO CON BIOMARCADORES: 207

En plasma por EG: 168

En plasma por otras EDL: 36

En LCR: 3

CASOS PARA GENOTIPADO DE CYP2D6: 49

Total muestras recibidas

764

CASOS NUEVOS IDENTIFICADOS

EG: 14 (CASOS INDICE) + 5 (EN ESTUDIO) Total: 19

Portadores familiares: 6

EF: 4 (1 heterocigoto de haplotipo complejo, 1 hemicigoto, 2 heterocigotos)

ENPC: 2 (CASO INDICE), 11 Portadores familiares

LALD: 10 (CASOS INDICE). Pendientes de estudio 23

Portadores no familiares: 1

Portadores familiares: 16

OTROS: 3 pacientes en una familia con una variante en el gen UROD (responsable de PCT de herencia autosómica dominante)

TOTAL PACIENTES NUEVOS IDENTIFICADOS: 32

TOTAL PORTADORES IDENTIFICADOS: 24

Actividades de apoyo a pacientes

Se han realizado revisiones en segunda opinión a 35 pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 y 4 tipo 3. Se ha asesorado sobre tratamiento a los médicos integrados en los hospitales con pacientes EG. También se han valorado otros pacientes con otras enfermedades raras como Niemann-Pick C y déficit de LALD. Además se han realizado 35 exploraciones de imagen con RM de medula ósea y se ha valorado 4 RM realizadas en otros centros. Se ha incorporado como nueva prestación la realización de elastografía de tendones de Aquiles en 21 pacientes afectos de EG. También se ha realizado una evaluación de Linfangiectasia mediante RM en un paciente con EF. En 15 pacientes tipo 1 se ha efectuado examen neurológico por el equipo de neurología y neurofisiología de la FEETEG y en 10 videonistagmograma

Se han realizado 35 exámenes de densidad mineral ósea con ultrasonidos, incorporando la evaluación a los informes técnicos sobre el estado de la enfermedad.

Se han recibido y contestado un total de 50 consultas por correo electrónico y 30 por teléfono de pacientes

Actividades del Registro

EG: 14 (CASOS INDICE) Total: 14

Portadores familiares: 6

EF: 4 (1 heterocigoto de haplotipo complejo, 1 hemocigoto, 2 heterocigotos)

ENPC: 2 (CASO INDICE), 11 Portadores familiares

LALD: 10 (CASOS INDICE)

Portadores 16

GM1: 1

OTROS: 3 pacientes en una familia con una variante en el gen UROD (responsable de PCT de herencia autosómica dominante)

Actividades científicas

Artículos en revistas indexadas

Libros

1: Pilar Giraldo, Laura López de Frutos, Jorge J. Cebolla. Biomarker combination is necessary for the assessment of Gaucher disease?. Ann Trans Med. 2018 Vol 6, Supplement 1

2: García-Gutiérrez V, Milojkovic D, Hernandez-Boluda JC, Claudiani S, Martin Mateos ML, Casado-Montero LF, González G, Jimenez-Velasco A, Boque C, Martinez-Trillos A, Vázquez IM, Payer ÁR, Senín A, Amustio Díez E, García AB, Carrascosa GB, Ortí G, Ruiz BC, Fernández MÁ, Del Carmen García Garay M, Giraldo P, Guinea JM, De Las Heras Rodríguez N, Hernán N, Pérez AI, Piris-Villaespesa M, Lorenzo JLL, Martí-Tutusaus JMM, Vallansot RO, Ortega Rivas F, Puerta JM, Ramirez MJ, Romero E, Romo A, Rosell A, Saavedra SS, Sebrango A, Tallon J, Valencia S, Portero A, Steegmann JL; Grupo Español de Leucemia Mieloide Crónica (GELMC). Safety and efficacy of bosutinib in fourth-line therapy of chronic myeloid leukemia patients. *Ann Hematol*. 2018 Nov 16.

3: Noya M, Andrade-Campos M, Irun P, López de Frutos L, López-Fernandez M, Giraldo P. Gaucher disease and chronic myeloid leukemia: first reported patient receiving enzyme replacement and tyrosine kinase inhibitor therapies simultaneously. *Clin Case Rep*. 2018;6:887-892.

4. Consuelo-Sánchez A, Vazquez-Frías R, Reyes-dela Rosa A, Acosta-Rodríguez CP, Ortal-Vite MP, Cebolla J. Mutations identified in a cohort of Mexican patients with Lysosomal Acid Lipase deficiency. *Ann Hepatol* 2018; 17 in press

5. Castro-Narro GE, Gamboa-Domínguez A, Consuelo-Sanchez A, Salazar-Martinez A, Agramonte-Hevia J, Cebolla JJ, Cuellar-Mendoza ME, Díaz-Hernández HA. *Clin Observ Hepatol*. 2018; 28 Oct Accepted

6: López de Frutos L, Cebolla JJ, Irún P, Köhler R, Giraldo P. The erythrocyte osmotic resistance test as screening tool for cholesterol-related lysosomal storage diseases. *Clin Chim Acta*. 2018;480:161-165.

7: Zimran A, Belmatoug N, Bembi B, Deegan P, Elstein D, Fernandez-Sasso D, Giraldo P, Goker-Alpan O, Lau H, Lukina E, Panahloo Z, Schwartz IVD; GOS Study group. Demographics and patient characteristics of 1209 patients with Gaucher disease: Descriptive analysis from the Gaucher Outcome Survey (GOS). *Am J Hematol*. 2018;93:205-212.

8: Steegmann JL, Colomer D, Gómez-Casares MT, García-Gutiérrez V, Ortí G, Ramírez-Payer A, Olavarria E, Vall-Llovera F, Giraldo P, Conde E, Vallansot R, López-Lorenzo JL, Palomera L, Álvarez-Larrán A, Conesa V, Bautista G, Casas L, Giles F, Hochhaus A, Casado-Montero LF. Correction to: An analysis of the kinetics of molecular response during the first trimester of treatment with nilotinib in newly diagnosed chronic myeloid leukemia patients in chronic phase. *J Cancer Res Clin Oncol*. 2018;144:187-188.

9: López de Frutos L, Romero-Imbroda J, Rodríguez-Sureda V, Giraldo P. New variant associated with Niemann-Pick disease type C: Neurological manifestations and biochemical, molecular, and cellular characterisation. *Neurologia*. 2017 Aug 30. pii: S0213-4853(17)30253-0.

Libros:

Giraldo P, Roca M, La afectación ósea de la enfermedad de Gaucher. 2ª edición. ISBN:978-84-759-2803-6

100 PREGUNTAS QUE DEBES CONOCER SOBRE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS RARAS. ASPHER ARAGON. ISBN 978-84-09-05994-2

Organización de Jornadas y Reuniones (25 aniversario)**Jornada de Primavera: Enfermedades poco frecuentes Actualización en Enfermedad de Fabry**

Zaragoza 6-7 abril 2018. Caixa-Forum

Participan:

Dr. José Luis Capablo

Jorge J Cebolla.

Laura López de Frutos

Marcio Andrade

Maria Pilar Lopez Royo

Teresa Pérez Valero

Dra Pilar Giraldo

Testimonios de pacientes.

I Congreso nacional e Enfermedades raras Hematológicas y Lisosomales

Zaragoza 16-18 Noviembre 2018. Centro de Historias

Se adjunta programa.

Se adjuntan las notas de prensa

Se adjunta el análisis del impacto

Reuniones de Trabajo y acuerdos**Reunión Panel de Expertos. Guía de la Enfermedad de Fabry**

Madrid 29 enero 2018

Paz Latre

Pilar Giraldo

Reunión con FEDER y SEHH

Madrid 17 mayo 2018

Foro Fabry

País Vasco/Navarra/Cantabria

Bilbao 4 Octubre 2018

Advisory Boards

Barcelona

Valencia
Madrid

Reunión de Investigadores: Pegunigalsidase alfa investigator meeting.
London 5 Diciembre 2018

Ponencias y Presentaciones en Congresos:

2018 Lysosomal Disease Network (LDN)

14th Annual WORLD Symposium

7 comunicaciones presentadas y publicadas en resumen en Mol Gen Metab 123 (2018)

Pharmacogenetic study in type 1 Gaucher disease patients

Pilar Giraldo^a, Alberto Almeida^a, Laura Lopez de Frutos^a, Blanca Medrano-Engay^a, Pilar Ribate^b, Marcio Andrade-Campos^a, ^a*Instituto Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón), Zaragoza, Spain*, ^b*Universidad Dan Jorge, Zaragoza, Spain*

Correlation between bone disease and genotype in type 1 Gaucher disease: data from Spanish Gaucher disease registry

Pilar Giraldo, Marcio Andrade-Campos, Esther Valero, Mercedes Roca, *Instituto Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón), Zaragoza, Spain*

Defective function of KCa3.1 channels in lysosomal disorders

Pilar Giraldo^a, Laura Lopez de Frutos^a, Jorge Cebolla^a, Pilar Irún^a, Marcio Andrade-Campos^a, Ralf Köehler^{a,b}, ^a*Instituto Investigación Sanitaria Aragón, CIBERER, Zaragoza, Spain*, ^b*ARAID, Zaragoza, Spain*

Pegunigalsidase alfa, a novel PEGylated ERT for Fabry disease: Two-year safety and efficacy follow up

Derralynn Hughes^a, Pilar Giraldo^b, Myrl Holida^c, Ozlem Goker-Alpan^d, Gustavo Maegawa^e, Raphael Schiffmann^f, Sari Alon^g, Margarita Filipovich^g, Mali Szlaifer^g, Einat Brill-Almon^g, Raul Chertkoff^g, ^a*LSDU, Institute of Immunity and Transplantation, Royal Free London NHS Foundation Trust, London, United Kingdom*, ^b*Hospital Quironsalud, Zaragoza, Spain*, ^c*University of Iowa, Iowa City, IA, United States*, ^d*O&O Alpan LLC, Fairfax, VA, United States*, ^e*University of Florida, Gainesville, FL, United States*, ^f*Baylor Institute of Metabolic Diseases, Baylor University Medical Center, Dallas, TX, United States*, ^g*Protalix Biotherapeutics, Carmiel, Israel*

Discovery study for new genetic variants related to Niemann-Pick disease type C

Laura López de Frutos^{a,b}, Jorge J. Cebolla^{c,a,d}, Pilar Irún^{c,a}, Pilar Giraldo^{c,a,b}, ^a*Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón) GIIS-012, Zaragoza,*

Spain, ^bFundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG), Zaragoza, Spain, ^cCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) U-752, Zaragoza, Spain, ^dUniversidad de Zaragoza, Zaragoza, Spain

Erythrocyte osmotic resistance test as a screening tool for lysosomal diseases

Laura López de Frutos^{a,b}, Jorge J. Cebolla^{c,a,d}, Pilar Irún^{c,a}, Ralf Köhler^{c,e}, Pilar Giraldo^{c,a,b}, ^aInstituto de Investigación Sanitaria Aragón (IIS Aragón) GIIS-012, Zaragoza, Spain, ^bFundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y Otras Lisosomales (FEETEG), Zaragoza, Spain, ^cCentro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) U-752, Zaragoza, Spain, ^dUniversidad de Zaragoza, Zaragoza, Spain, ^eFundación Agencia Aragonesa para la Investigación y el Desarrollo (ARAID), Zaragoza, Spain

Multimorbidity in type 1 Gaucher disease patients under miglustat therapy

Blanca Medrano Engaya, Ana Royb, Koldo Atutxac, Vicente Diaz-Morantd, Javier García-Fradee, Roberto Hernández-Martínf, Elisa Luñog, Soledad Noyah, Javier de la Sernai, Lucía Villalónj, Pilar Giraldok

^aInstituto de Investigación Sanitaria Aragón, Zaragoza, Spain, ^bFundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher, Zaragoza, Spain, ^cHospital Galdakao, Bilbao, Spain, ^dHospital Serranía de Ronda, Ronda, Spain, ^eHospital Río Hortega, Valladolid, Spain, ^fHospital Virgen de la Concha, Zamora, Spain, ^gHospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Spain, ^hHospital Teresa Herrera, A Coruña, Spain, ⁱHospital Universitario Doce de Octubre, Madrid, Spain, ^jHospital de Alcorcón, Madrid, Spain, ^kCiber Enfermedades Raras, Zaragoza, Spain

XI Reunión Anual CIBER de Enfermedades Raras

2 comunicaciones

Jorge J Cebolla

Laura López de Frutos

XVII Congreso Regional de la Sociedad Castellano-Manchega de Hematología y Hemoterapia.

Introducción a las enfermedades raras. Enfoque hematológico”.

Guadalajara 13 abril, 2018

Dra Pilar Giraldo

POST-WS RAREVIEW. Innovación en enfermedades Lisosomales

Madrid 13-14 abril 2018

Ponencias:

Diagnóstico y biomarcadores.

Enfermedad de Gaucher, Niemann-Pick C

Moderación:

Avances en Enfermedades Lisosomales: respuestas del WORLDSymposium 2018

Dra Pilar Giraldo

2nd conference in the series Recent Advances in Rare Disease –RARD:

Frequently misdiagnosed hereditary disorders (FREMIDIS) – multidisciplinary translational research affects global clinical impact.

May 3rd-5th, 2018: New Delhi, India

Presentación oral

Dra Pilar Giraldo

31 Congreso de la Sociedad Española de Arteriosclerosis

Girona, 30-31 de mayo y 01 de junio de 2018

SEGUIMIENTO DE LOS NIVELES DE BIOMARCADORES PLASMÁTICOS DE DEPÓSITO LISOSOMAL, EN PACIENTES ESPAÑOLES TRATADOS CON LIPASA ÁCIDA LISOSOMAL RECOMBINANTE HUMANA.

Jorge J. Cebolla¹, Pilar Irún², Inmaculada García-Jiménez³, David Gil⁴, Jesús Quintero⁵, Luis Aldámiz-Echevarría⁶, Javier de las Heras⁷, Ángel Brea-Hernando⁸, Núria Plana⁹, Daiana Ibarretxe⁹, Pilar Giraldo¹

Jornada de Actualización en Dislipemias Genéticas

Las Palmas. 1 de junio de 2018

Pruebas diagnósticas para detección de LAL-D

Dr. Jorge Cebolla Sanz.

European Haematology Association

Estocolmo 14-16 Junio 2018

Simposio Rare Disease in Haematology, be aware

Marcio Andrade Campos

**III CONFERENCIA CIENTÍFICO FAMILIAR NIEMANN PICK TIPO C
ASOCIACIÓN NIEMANN PICK**

Fuenlabrada. 02/06/2018

Avances en el diagnóstico de laboratorio de la enfermedad Niemann Pick tipo C

Dra Laura López de Frutos

Curso de verano 2018 “Formación en Enfermedades Raras: una asignatura pendiente”

14 – 15 de junio de 2018. Universidad Pública de Navarra

Cómo y dónde formarse en Enfermedades Raras I: experiencias de formación en títulos de grado universitario en España.

Dra Pilar Giraldo

Instituto de Enfermedades Minoritarias 2018

Madrid 29-30 Junio 2018

Moderación Sesión Plenaria

The International Congress on Advanced Treatments in Rare Diseases

Londres 2-3 Julio 2018

Presentación 1 comunicación.

**IV Congreso Internacional de Enfermedades Raras (COINER 2018)
Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER)**

“Fortaleciendo la investigación en enfermedades raras”

30 y 31 de agosto de 2018. Guadalajara, Jal. Mexico

Ponencia Magistral

Enfermedades Raras

Dra Pilar Giraldo

LX CONGRESO NACIONAL SEHH-XXXIV CONGRESO NACIONAL SETH

Granada 11-13 octubre 2018

6 comunicaciones presentadas

25 años de creación del Registro Español de Enfermedad de Gaucher. Definiendo el perfil del paciente ADULTO con Enfermedad de Gaucher tipo 1 (EG1) en el siglo 21.

Andrade-Campos M1,3, Capablo JL1,4, Fraile JJ1,5, Roca M6, Irun P1, Cebolla JJ1, Lopez de Frutos L1, Aranaz I1, Giraldo P1,2,3 por el GEEDL y colaboradores FEETEG.

ESTUDIO PROSPECTIVO, DE SEGUIMIENTO EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1 QUE RECIBEN TRATAMIENTO CON CERDELGA®. PROYECTO TRAZELGA

Andrade-Campos M1,2,16, Cebolla JJ1,2, López de Frutos L1,2, Irun P1,2, Noya MS3,16, Nieto S4,16, Villalon L5,16, Arribas Al6,16, Barez A7,16, Garcia-Frade J8,16, Hermosin N9,16, Hernández-Rivas JM10,16, Lozano-Almela ML11,16, Molero MT12,16, Morado M13,16, Pérez-Saenz MA14,16, Villarrubia J15,16, Giraldo P1,2,16 por el GEEDL

EVALUACION DE LOS CAMBIOS MUSCULO-ESQUELETICOS MEDIANTE STRAIN-ELASTOGRAFIA EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER.

Roca-Espiau M1, Andrade-Campos M2,3, Medrano-Engay B2, Lopez-Royo MP4, Giraldo P2,3,4 por el GEEDL

SIMBIÓTICO CONTENIENDO BACILLUS COAGULANS LMG-S-24828 Y PREBIÓTICOS EN LA REDUCCIÓN DE TRASTORNOS GASTROINTESTINALES SECUNDARIOS AL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO DE

ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS CRÓNICAS. ESTUDIO PILOTO

Blanca Medrano-Engay ^{a,b}, Carlos J. Gómez-Notario ^{b, c}, Javier Alcedo ^{a, d}, Pilar Giraldo ^{a, c, e}

GENOTIPADO DEL CITOCROMO CYP2D6 EN PACIENTES DE ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

López de Frutos L1,2, Lahoz C1,2, Almeida A2, Alfonso P1, Giraldo P1,2

DESCRIPCIÓN DE UNA NUEVA VARIANTE ASOCIADA A PORFIRIACUTÁNEA TARDA

López de Frutos L1,2, Lahoz C1,2, García Latasade AranibarFJ3, SarríaOctavio de Toledo L4, Giraldo P1,2,4

60 Annual Meeting of the American Hematology Society, San Diego. December 9 – 12. 2018.

1 comunicación presentada

Twenty-five years Diagnosing Gaucher's Disease in Spain, What we have learned?

Marcio M Andrade-Campos, PhD1*, Jose L Capablo, PhD2*, Jesus J Fraile, PhD3*, Mercedes Roca-Espiau, PhD4*, Pilar Irun, PhD5*, Jorge J Cebolla, MSc5*, Laura Lopez de Frutos, PhD5*, Izaskun Arenaz, MSci6*, Jesus Villarrubia, PhD7,8*, Abelardo Barez, PhD9,10*, Horacio Cano, MD11,12*, Teresa Molero, PhD13,14*, Lucia Villalon, PhD8,15* and Pilar Giraldo, PhD1,16,17 on behalf of the FEETEG Foundation and Spanish Group on Lysosomal Storage Disorders (GEEDL).

Asistencia a otras Actividades de Formación

"6th International Summer School on Rare Disease & Orphan Drug Registries"
1st Training module "Rare Disease Registries" and 2nd Training module "Bring Your Own Data - BYOD"

Roma 10-14 Septiembre 2018. Istituto Superiore di Sanita

Fabry Connections

Madrid 19-20 Octubre 2018

CONGRESO ESLSD 2018

Viena 27-29 Octubre 2018

Proyectos de investigación financiados o cofinanciados por la FEETEG

Se ha continuado con el proyecto de identificación, control y seguimiento de pacientes: "Caracterización de mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa para el mejor control de la población española afecta de la enfermedad de Gaucher". Este proyecto está asociado con la actividad del Registro y continúa con nuevos diagnósticos y seguimiento de pacientes.

Aplicación de una plataforma NGS a la identificación de 27 enfermedades de depósito Lisosomal mediante análisis en gota de sangre seca.

Contrato de investigación con la empresa SOM-BIOTECH “Screening of GBA activators”, to be conducted by the GIIIS 012, represented by the Research Team,

Spanish Rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR)
Spanish IRDiRC project IISCIII

Análisis de las variantes alélicas del citocromo P4502D6 (CYP2D6) en una población de pacientes afectados de enfermedad de Gaucher.

“FEETEG as diagnosis reference laboratory for LALD in Spain”
Jorge Cebolla

Servicio de consulta telefónica sobre fármacos utilizados en el tratamiento de enfermedades lisosomales dirigida a ayudar a los pacientes a resolver conflictos relativos a interacciones con medicamentos, alimentos y otras sustancias así como dudas relacionadas con el tratamiento de la enfermedad.

La consulta telefónica es gratuita y es atendida por una Doctora en Farmacia experta en el tratamiento y seguimiento de los fármacos utilizados para el tratamiento de las enfermedades lisosomales.

Se adjunta informe del centro de llamadas durante el año 2018.

Solicitudes de Proyectos:

Ayudas a proyectos sociales propuestos por Voluntarios de Fundación MAPFRE en España
PROYECTO: ENSUR-ER (asegurar interferencias medicamentosas)

Proyecto TRAZELGA: Solicitado a Sanofi-Genzyme Internacional
TRAZELGA PROJECT. Prospective, observational, follow-up study evaluating new treatment goals and safety biomarkers in patients with Gaucher disease type 1 receiving treatment with Cerdelga® Concedido

Premio de Filantropía de CaixaBank Banca Privada al Mejor Proyecto Filantrópico. No concedido

En colaboración con el Prof Gabriel Miltenberger-Miltenyi del Physiology Institute, University of Lisbon / Portuguese Reference Centre of LSDs
Study to describe new associations and potential biomarkers in GBA mutation associated PD. Concedido

Proyectos DGA del Fondo Europeo de Desarrollo Regional
“Construyendo Europa desde Aragón”

Estudio de nuevas dianas terapéuticas para incrementar la neuroprotección en enfermedades raras de depósito lisosomal con neurodegeneración asociada.

En colaboración con Ralf Kölher

Proyecto multidisciplinar LyDERS: Searching for the Volatilome of Lysosomal Disorders to Develop Novel Detection Strategies based on Surface Enhanced Raman Spectroscopy Sensing
En colaboración con Prof M^a Pilar Pina del INA

Ensayos clínicos:

A Phase 1/2, Open Label, Dose Ranging Study to Evaluate the Safety, Tolerability, Pharmacokinetics and Exploratory Efficacy Parameters of PRX-102 Administered by Intravenous Infusion Every 2 Weeks for 12 Weeks to Adult Fabry Patients

BALANCE: A Randomized, Double blind, Active Control Study of the Safety and Efficacy of PRX-102 compared to Agalsidase Beta on Renal Function in Patients with Fabry Disease Previously Treated With Agalsidase Beta

BRIDGE: An Open Label Study of the Safety and Efficacy of PRX-102 in Patients with Fabry Disease Currently Treated With REPLAGAL® (Agalsidase alfa)

BRIGHT: PB-102-F50 A Phase 3, Open Label, Switch Over Study to Assess the Safety, Efficacy and Pharmacokinetics of pegunigalsidase alfa (PRX-102) 2 mg/kg Administered by Intravenous Infusion Every 4 Weeks for 52 weeks in Patients with Fabry Disease Currently Treated with Enzyme Replacement Therapy; Fabrazyme® (agalsidase beta) or Replagal™ (agalsidase alfa)

An Open-label, Multicenter, Single-arm, Phase 4 Study of the Effect of Treatment with Velaglucerase alfa on Bone-related Pathology in Treatment-naïve Patients with Type 1 Gaucher Disease

B1871039 - A Phase 4 Safety and Efficacy Study of Bosutinib (Bosulif®) in Patients with Philadelphia Chromosome Positive Chronic Myeloid Leukemia previously treated with one or more Tyrosine Kinase Inhibitors.

GOS: Estudio de resultados de la enfermedad de Gaucher (Gaucher Disease Outcome Survey, GOS): registro observacional a largo plazo, internacional y multicéntrico de pacientes con enfermedad de Gaucher

FOS: Registro Global de resultados clínicos de la enfermedad de Fabry

Actividades de Formación

Tesis Doctoral:

Día 4 de Julio 2018.

“Avances en el diagnóstico y en el conocimiento genético de la Enfermedad de Niemann Pick Tipo C”

Laura López de Frutos

Sobresaliente cum laude

En desarrollo:

“Estudio farmacogenético en pacientes afectos de enfermedades raras de depósito lisosomal”
Alberto Almeida Calpe

“Patología ósea en la enfermedad de Gaucher”
Esther Valero Tena

MASTER DE ENFERMEDADES RARAS. UNIVERSIDAD ALCALA DE HENARES.
-Curso 2018-2019

MASTER PATOLOGIA MOLECULAR. UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA
-Enfermedades de depósito lisosomal. Pilar Giraldo Castellano
-Zaragoza Abril 2018

Programa de Formación de Técnicos de Laboratorio y estudiantes de Biotecnología y Biomedicina, que realizan prácticas en la Unidad de Investigación Traslacional.

Trabajos Fin de Master

Organización de cursos de Formación Continuada

25 CURSO PRESENCIAL DE ACTUALIZACION EN ENFERMEDAD DE GAUCHER Y OTRAS ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL
25th UPDATE IN THE MANAGEMENT OF GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL ESTORAGE DISEASE

Zaragoza 7 al 10 de Mayo 2018

Curso “On Line”
ROMPIENDO FRONTERAS EN ENFERMEDADES RARAS”
MASTER CLASS EN ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL

Programa de Doctorado en Ciencias de la Salud USJ

Otras Actividades

Nombramiento en el BOA de reconocimiento como Grupo de Referencia Mecanismos de Enfermedad Crónica e Investigación Traslacional

Apoyo para la realización de cursos de Formación para Investigadores del Grupo:

Ralph Köhler
Laura López de Frutos
Jorge Cebolla

Cesión de muestras de plasma de la colección de enfermedades de depósito lisosomal (BSSA)S18-68 para completar un trabajo de investigación de la investigadora Raquel Yahyaoui del Hospital Regional de Málaga

Actividades Divulgativas

Diseño y elaboración de un nuevo tríptico de las características y servicios de la Fundación

Entrevistas en diversos medios de comunicación con motivo del día de las enfermedades raras. Heraldo de Aragón, El Periódico de Aragón. Aragón Digital. Radio Aragón. COPE.

Actualización de la página web de la Fundación: www.feeteg.org

Página informativa sobre enfermedad de GAUCHER en la página de CIBERER.

Convocados a la Reunión de Anfitriones Zaragoza.
Taller de Besos Zaragoza. 6 Junio 2017

Visita a la factoría de AMBAR. 23 octubre 2018

Reuniones del Foro Aragonés de pacientes. En representación de FEETEG asiste Concepción Pérez Valero

Asistencia a Reuniones de coordinación con ASPHER.

Fdo Dra. Dña. Pilar Giraldo
Presidenta de FEETEG

Fdo. Dr Ignacio de Blas
Secretario FEETEG