

MEMORIA ACTIVIDADES FEETEG

DICIEMBRE 2019

Zaragoza 10 Junio de 2019

Para la consecución de los objetivos previstos en sus estatutos y de acuerdo al plan de actuación de FEETEG para el año 2019, a fecha de 31 de Mayo se han desarrollado las siguientes:

Actividad 3.

ACTIVIDADES DE LABORATORIO

Analizar muestras biológicas por sospecha de enfermedad de depósito lisosomal, en relación a los proyectos de investigación en curso.

Análisis de Biomarcadores de seguimiento.

CASOS NUEVOS POR SOSPECHA DE EDL RECIBIDOS: 528

Por sospecha de EG:	65
Por sospecha de EF:	16
Por sospecha de NPC:	13
Por sospecha de déficit de esfingomielinasa ácida:	10
Por sospecha de LALD:	374
Por sospecha de otra EDL:	24

CASOS PARA SEGUIMIENTO CON BIOMARCADORES: 266

Por EG: 196

Por otras EDL: 70

CASOS PARA GENOTIPADO DE CYP2D6: **27**

OTRAS enfermedades no lisosomales **10**

FARMACOGENOMICA **16**

Total muestras recibidas **847**

CASOS NUEVOS IDENTIFICADOS

EG: 5 (CASOS INDICE)

Portadores familiares: 7

EF: 5 (1 heterocigoto de haplotipo complejo, 1 hemocigoto, 3 heterocigotas de gran delección)

ENPC: Portadores familiares: 2

DEMA: 1(CASO INDICE)

Portadores familiares: 4

LALD: 7 (CASOS INDICE)

Portadores no familiares: 2

Portadores familiares: 7

OTROS VUS

2 pacientes

1 portador

TOTAL PACIENTES NUEVOS IDENTIFICADOS: 19

TOTAL PORTADORES IDENTIFICADOS: 23

Actividad 4.

ACTIVIDADES CIENTÍFICAS

Proyectos:

- ***Proyecto FIS: Evaluación de la función de los canales KCa3.1 en el complejo inflamatorio inducido por las células de Gaucher. Posibilidad de acción terapéutica. PS 15/0616***

Se ha completado en estudio y emitido el informe final al Instituto Carlos III
Se ha solicitado en la convocatoria de Ayudas a la Investigación en Acciones estratégicas en Salud 2017-2020 abierta este año, otro proyecto como continuidad de este estudio PI19/01797 "PROFUNDIZANDO EN LOS MECANISMOS INFLAMATORIOS DE LAS ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL. PROYECTO PROINF"

- ***Proyecto de colaboración con CIBERER: "BASES GENÉTICAS Y FISIOPATOLÓGICAS DE LAS ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL"***

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 y otras lisosomales". Este proyecto está asociado con la actividad del Registro y continúa con nuevos diagnósticos y seguimiento de pacientes.

- ***Proyecto "FEETEG as diagnosis reference laboratory for LALD in Spain"***
En colaboración con la asociación de pacientes de LALD y el grupo español de estudio para el déficit de lipasa ácida lisosomal (GEEDLAL) ha acreditado el laboratorio de la FEETEG como laboratorio de referencia para el diagnóstico y seguimiento de biomarcadores del déficit de Lipasa ácida Lisosomal. Se ha propuesto a la asociación y al grupo el Proyecto "Evaluación de la respuesta al tratamiento enzimático sustitutivo mediante medición de los niveles de marcadores biológicos en pacientes con déficit de

lipasa ácida lisosomal. Estudio observacional ambispectivo.” Además se ha presentado una comunicación oral en el congreso de SEGHN 2019 celebrado en Santander (16-17-18 Mayo). Se ha publicado el artículo Cebolla JJ, Irún P, Mozas P, Giraldo P. Evaluation of two approaches to lysosomal acid lipase deficiency patient identification: An observational retrospective study. *Atherosclerosis*. 2019;285:49-54 y se ha aceptado a comunicación oral en el próximo congreso de AECOM

- ***Proyecto TRAZELGA: Prospective, observational, follow-up study evaluating new treatment goals and safety biomarkers in patients with Gaucher disease type 1 receiving treatment with Cerdelga®***

El Proyecto se ha iniciado, esta en fase de reclutamiento y por el momento se ha realizado un análisis preliminar en 19 pacientes que han tenido un seguimiento mínimo de 6 meses en tratamiento y se presentan resultados en el 13th EWGGD Meeting y en el Congreso de la SEHH próximos

- ***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.***

Este Proyecto ha sido autorizado por Sanofi Internacional y concedida una ayuda económica para desarrollarlo pero todavía no se ha iniciado.

- ***Organización del “II Reunión del Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal y otras enfermedades hematológicas singulares”. A Coruña 1-2 marzo 2019***

Esta actividad se ha llevado a cabo según el programa previsto que se adjunta

Otros proyectos solicitados:

“Análisis genético mediante tecnología de electroforesis capilar del gen *APOC3*, de 14 pacientes que cumplen con los criterios de inclusión”.

“Estudio del efecto de la chaperona migalastat sobre las células del endotelio vascular de pacientes con la enfermedad de Fabry”.

“Estudio de los perfiles de expresión de miRNA en pacientes afectados de Gaucher y su relación con la gravedad de la afectación ósea”.

“ANÁLISIS DE MARCADORES DE INFLAMACIÓN EN PACIENTES AFECTOS DE ENFERMEDAD DE DEPÓSITO LISOSOMAL (INFELD)”

Proyecto Lyders en colaboración con el INA, Grupo de Biocomputación de la Universidad de Zaragoza con la participación del grupo de *Gabriel Miltenberger-*

Miltenyi y del grupo de *Derralynn Hughes* del Royal Free de London “Searching for the Volatilome of Lysosomal Disorders to Develop Novel Diagnostic Technologies based on Surface Enhanced Raman Spectroscopy Sensing of Exhaled Breath”

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)

BRIGTH: 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

ELIKIDS: ensayo internacional de fase III para evaluar la eficacia, seguridad, tolerabilidad y farmacocinética de eliglustat (nombre comercial: Cerdelga®) administrado por vía oral una o dos veces al día en pacientes pediátricos con EG de tipo 1 (EG1) o tipo 3 (EG3).

RETRIEVE: “Estudio de evolución natural de pacientes pediátricos con inicio temprano de gangliosidosis GM1, gangliosidosis GM2 o enfermedad de Gaucher tipo 2”

MODIFY: D-069A301: A Multi-center, dOuble-blind, ranDomized, placebo controlled, parallel-group study to assess the efflcacy and safety of lucerastat oral monotherapy in adult subjects with FabrY disease

SRA-MMB-4365: Acceso ampliado a momelotinib para pacientes con mielofibrosis primaria (MFP) o mielofibrosis post-policitemia vera o post-trombocitemia esencial (MF post-PV/TE)

Actividad 5.

ACTIVIDADES DE FORMACION

Organización de un curso de Formación para médicos de Colombia: 26th UPDATE IN THE MANAGEMENT OF GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL STORAGE DISEASE

Semana del 5 de abril 2019

Se realizó los días 1-4 abril de 2019 el 26 CURSO PRESENCIAL DE ACTUALIZACION EN ENFERMEDAD DE GAUCHER Y OTRAS ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL dirigido a médicos colombianos.

Se finalizó con la II Jornada de Primavera "AFECTACION MUSCULOESQUELETICA EN ENFERMEDADES LISOSOMALES". Zaragoza Jueves 4 abril 2019. Centro de Historias. Se adjunta programa.

MASTER PATOLOGIA MOLECULAR. UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA

Realizado en la Facultad de Ciencias con el tema "Enfermedades de depósito lisosomal". Día 20 febrero 2019.

Impartición del Curso "speaker training de enfermedad de Gaucher" los días 22 y 23 de febrero en México DF.

REUNION ENFERMEDADES LISOSOMALES

Ronda. Málaga. 27 marzo 2019

Ponencia realizada a través de "plataforma virtual" en el Master de Genética Humana de la Universidad Francisco Marroquín de Guatemala en la Unidad de Errores Innatos del Metabolismo, sobre enfermedad de Gaucher. 14 de mayo de 2019

V Curso de formación para radiólogos CLOSER: "Mas cerca del hueso en la enfermedad de Gaucher". Zaragoza 30 mayo 2019.

Curso "On Line"

ROMPIENDO FRONTERAS EN ENFERMEDADES RARAS"

MASTER CLASS EN ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL

Se esta terminando de actualizar para difundirlo durante el Congreso de la SEHH en Octubre 2019.

MASTER DE ENFERMEDADES RARAS. UNIVERSIDAD ALCALA DE HENARES.

-Curso 2018-2019

VI Curso de formación para radiólogos CLOSER: “Mas cerca del hueso en la enfermedad de Gaucher”. Madrid 21 noviembre 2019.

Participación en el programa de Doctorado en Ciencias de la Salud USJ

Estudios en marcha para obtener el grado de doctor (Tesis doctorales)
“Estudio farmacogenético en pacientes afectos de enfermedades raras de depósito lisosomal”
Alberto Almeida Calpe

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

“Identificación de enfermedades de depósito lisosomal mediante un nuevo diseño de plataforma específica de secuenciación masiva”.
Isidro Arevalo

Actividad 6.

PARTICIPACIÓN EN REUNIONES Y CONGRESOS

15th Annual WORLD Symposium. ORLANDO 4-8 Febrero 2019

Presentación oral

“STRAIN-ELASTOGRAPHY IN MUSCULOSKELETAL EVALUATION IN GAUCHER DISEASE”

Presentaciones en poster

LOCALIZED LYMPHEDEMA IN A MALE WITH CLASSIC FABRY DISEASE
ASSESSMENT OF PLASMA 7-KETOCHOLESTEROL CONCENTRATION,
CHITOTRIOSIDASE ACTIVITY AND CCL18/PARC CONCENTRATION IN
SPANISH PATIENTS TREATED WITH HUMAN RECOMBINANT LYSOSOMAL
ACID LIPASE

PROSPECTIVE NATIONAL-BASE MULTICENTER STUDY TO STANDARDIZE
THE FOLLOW-UP OF TYPE 1 GAUCHER DISEASE PATIENTS TREATED WITH
ELIGLUSTAT UNDER STANDARD OF CARE PRACTICE. TRAZELGA PROJECT

TWENTY-FIVE YEARS DIAGNOSING GAUCHER’S DISEASE IN SPAIN. WHAT
WE HAVE LEARNED?

CYP2D6 ALLELIC CHARACTERIZATION ON TYPE 1 GAUCHER DISEASE
PATIENTS

PROSPECTIVE MULTI-CENTER NATIONAL STUDY TO STANDARDIZE THE
FOLLOW-UP OF TYPE 1
GAUCHER DISEASE PATIENTS TREATED WITH ELIGLUSTAT UNDER
STANDARD OF CARE PRACTICE:
TRAZELGA PROJECT

STRAIN-ELASTOGRAPHY IN MUSCULOSKELETAL EVALUATION IN GAUCHER DISEASE

XXVI Congreso Nacional de la Sociedad Española de Gastroenterología, Hepatología y

Nutrición Pediátrica, SANTANDER 16-18 Mayo 2019

Presentación oral

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

Presentación en poster

INCIDENCIA DE COLESTASIS NEONATAL EN LA ENFERMEDAD DE NIEMANN-PICK TIPO C.

24th Congress of European Haematology Association. Amsterdam 13-16 Junio 2019

3rd meeting “Recent Advances in Rare Disease – RARD: FREQUENTLY MISDIAGNOSED HEREDITARY DISORDERS (FREMIDIS)”. Bogota 19-23 Junio 2019

BONE CRISIS IN SMALL BONES ARE NOT UNCOMMON EVEN ENZYME REPLACEMENT THERAPY IN GAUCHER'S DISEASE

13th EWGGD. Clermont Ferrand 3-5 Julio 2019

Oral presentation

BONE CRISIS IN SMALL BONES ARE NOT UNCOMMON EVEN ENZYME REPLACEMENT THERAPY IN GAUCHER'S DISEASE

Poster presentation

KCA3.1-DYSFUNCTION AS AN INFLAMMATORY BIOMARKER IN LYSOSOMAL STORAGE DISORDERS

COMPUTATIONAL ANALYSIS MODEL APPLIED TO SPANISH GAUCHER REGISTRY DATA.

TRAZELGA PROJECT: PRELIMINARY RESULTS OF THE PROSPECTIVE NATIONAL-BASE MULTICENTER STUDY TO STANDARDIZE THE FOLLOW-UP OF TYPE 1 GAUCHER DISEASE PATIENTS TREATED WITH ELIGLUSTAT.

CYP2D6 ALLELIC CHARACTERIZATION ON SPANISH TYPE 1 GAUCHER DISEASE PATIENTS

SSIEM 2019 Symposium. Rotterdam 3-6 Septiembre

CLINICAL AND BIOMARKER RESULTS FROM AN OBSERVATIONAL TRIAL IN NIEMANN-PICK TYPE C PATIENTS

USEFULNESS OF PLASMA BIOMARKERS IN THE FOLLOW-UP OF SPANISH PATIENTS TREATED WITH HUMAN RECOMBINANT LYSOSOMAL ACID LIPASE

NEONATAL CHOLESTASIS INCIDENCE IN NIEMANN-PICK TYPE C DISEASE

13 Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM).
Santander 15-18 octubre 2019

Presentación oral

FRECUENCIA DE LA ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C EN PACIENTES CON COLESTASIS NEONATAL Y SOSPECHA DE ENFERMEDAD DE DEPÓSITO LISOSOMAL

UTILIDAD DE LOS MARCADORES LISOSOMALES EN EL SEGUIMIENTO DE LOS AFECTOS DE DEFICIT DE LIPASA ACIDA LISOSOMAL EN TRATAMIENTO ENZIMATICO SUSTITIVO

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

61 Reunión Nacional de la SEHH. Valencia. 21-25 Octubre 2019

Presentación oral

APROXIMACIÓN A LA IDENTIFICACIÓN DE PROTEINAS DIFERENCIALMENTE EXPRESADAS EN ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL.

Presentación poster

ASCIMINIB, UNA NUEVA OPCION TERAPEUTICA EN PACIENTES CON LEUCEMIA MIELOIDE CRONICA.

TRAZELGA: RESULTADOS PRELIMINARES DEL ESTUDIO NACIONAL PROSPECTIVO Y MULTICENTRICO DE SEGUIMIENTO Y MARCADORES DE ACTIVACION INMUNE EN PACIENTES ADULTOS CON ENFERMEDAD DE GAUCHER

ANEMIA, FATIGA CRONICA Y AFECTACION MUSCULOESQUELETICA EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER.

INCIDENCIA DE COLESTASIS NEONATAL EN ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK TIPO C

UN SIMBIÓTICO CONTENIENDO BACILLUS COAGULANS LMG-S-24828 REDUCE LOS SÍNTOMAS GASTROINTESTINALES SECUNDARIOS AL TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS CRÓNICAS. ESTUDIO MULTICÉNTRICO

61st Annual Meeting and Exposition(ASH) Orlando December 7-10, 2019

Presentación poster

COMPUTATIONAL ANALYSIS MODEL APPLIED TO SPANISH GAUCHER REGISTRY DATA

Desayuno con el EXPERTO en ASH
Dirigido a Hematólogos Argentinos
Enfermedad de Gaucher y Biomarcadores

Actividad 7.

ACTUALIZACIÓN Y MANTENIMIENTO DEL REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDAD DE GAUCHER

Actividades del Registro

EG: 5 (CASOS INDICE) Portadores familiares: 7

EF: 5 (1 heterocigoto de haplotipo complejo, 1 hemicigoto) 3 portadoras

ENPC: 2 Portadores familiares

DEMA: 1(CASO INDICE) Portadores familiares:4

LALD: 7 (CASOS INDICE) , Portadores familiares:7, Portadores no familiares: 2

OTROS: 1 portador en una familia con artropatía pseudorreumatoide progresiva infantil, y osteopatía estriada con esclerosis craneal.

Actividad 8.

GUÍAS CLÍNICAS Y PUBLICACIONES

Artículos en revistas indexadas

1: Roca-Espiau M, Andrade-Campos M, Cebolla JJ, López de Frutos L, Medrano-Engay

B, López-Royo MP, Giraldo P. Muscle-tendon weakness contributes to chronic fatigue syndrome in Gaucher's disease. *J Orthop Surg Res.* 2019;14:383.

2: Giraldo P. Current and Emerging Pharmacotherapy for Gaucher Disease. *Clinical Reviews in Bone and Mineral Metabolism*, 2019;17: 142-151

3: López de Frutos L, Cebolla JJ, Irún P, Köhler R, Giraldo P. Web-Based Bioinformatics Predictors: Recommendations to Assess Lysosomal Cholesterol Trafficking Diseases-Related Genes. *Methods Inf Med.* 2019;58:50-59.

4: Peñalver FJ, Márquez JA, Durán S, Giraldo P, Martín A, Montalbán C, Sancho JM, Ramírez MJ, Terol MJ, Capote FJ, Gutiérrez A, Sánchez B, López A, Salar A, Rodríguez-Caravaca G, Canales M, Caballero MD; GELTAMO (The Spanish Lymphoma

Cooperative Group). Response-adapted treatment with rituximab, bendamustine, mitoxantrone, and dexamethasone followed by rituximab maintenance in patients with relapsed or refractory follicular lymphoma after first-line immunochemotherapy: Results of the RBMDGELTAMO08 phase II trial. *Cancer Med.* 2019;8:6955-6966.

5: Cebolla JJ, Irún P, Mozas P, Giraldo P. Evaluation of two approaches to lysosomal acid lipase deficiency patient identification: An observational retrospective study. *Atherosclerosis.* 2019;285:49-54.

6: Schiffmann R, Goker-Alpan O, Holida M, Giraldo P, Barisoni L, Colvin RB, Jennette CJ, Maegawa G, Boyadjiev SA, Gonzalez D, Nicholls K, Tuffaha A, Atta MG, Rup B, Charney MR, Paz A, Szlaifer M, Alon S, Brill-Almon E, Chertkoff R, Hughes D. Pegunigalsidase alfa, a novel PEGylated enzyme replacement therapy for Fabry disease, provides sustained plasma concentrations and favorable pharmacodynamics: A 1-year Phase 1/2 clinical trial. *J Inherit Metab Dis.* 2019 May;42(3):534-544.

7: Giraldo P, López de Frutos L, Cebolla JJ. Biomarker combination is necessary for the assessment of Gaucher disease? *Ann Transl Med.* 2018 Nov;6(Suppl 1):S81.

8: García-Gutiérrez V, Milojkovic D, Hernandez-Boluda JC, Claudiani S, Martín Mateos ML, Casado-Montero LF, González G, Jimenez-Velasco A, Boque C, Martínez-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.* 2019 Feb;98(2):321-330.

9: Castro Narro GE, Gamboa Domínguez A, Consuelo Sánchez A, Salazar Martínez A, Agramonte Hevia J, Cebolla JJ, Cuellar Mendoza ME, Díaz Hernández HA. Combined Hepatocellular-Cholangiocarcinoma in a Patient With Cirrhosis Due to Cholesteryl Ester Storage Disease. *Hepatology.* 2019 Apr;69(4):1838-1841.

10. Magnano L, Alonso-Alvarez S, Alcoceba M, Rivas-Delgado A, Muntañola A, Nadeu F, Setoain X, Rodríguez S, Andrade-Campos M, Espinosa-Lara N, Rodríguez G, Sancho

JM, Moreno M, Mercadal S, Carro I, Salar A, Garcia-Pallarols F, Arranz R, Cannata J, Terol MJ, Teruel AI, Jiménez-Ubieto A, Rodríguez A, González de Villambrosía S, Bello JL, López L, Novelli S, de Cabo E, Infante ME, Pardal E, Monsalvo S, González M, Martín A, Caballero MD, López-Guillermo A; Grupo Español de Linfomas y Trasplante Autólogo de Médula Ósea (GELTAMO). Life expectancy of follicular lymphoma patients in complete response at 30 months is similar to that of the Spanish general population. Br J Haematol. 2019 May;185(3):480-491.

Se ha creado la App TRAZELGA por la empresa PAMDOR PROLIN SL como herramienta digital para control y seguimiento del tratamiento oral con Eliglustat. (www.trazelga.com)

Actividad 9.

OTRAS ACTIVIDADES

Participación en las Reuniones de Formación/Información a Grupos y Asociaciones de pacientes

ASANAR

ASPHER

LALD

MPS y Síndromes relacionados

Mantenimiento de la página web de la FEETEG.

Pendiente de incorporar actualizaciones

Colaboración con el Grupo Europeo de Enfermedad de Gaucher (EWGGD)

Presentamos 6 comunicaciones y moderamos una sesión en el próximo 13th EWGGD que se celebrara en Julio 2019 en Clemont-Ferrand. Francia.

Colaboración con las Sociedades Científicas en las actividades que puedan desarrollarse a lo largo de 2019 y se correspondan con los objetivos de la Fundación.

Se colabora con el GEEDLAL, con la AEEFEG, con ASPHER, con la AELALD cuya 1ª Reunión de trabajo tendrá lugar el próximo 2 de julio 2019 en Barcelona.

Colaborar con GEEDL de la SEHH en la plataforma de enfermedades metabólicas y errores congénitos del metabolismo.

Se está trabajando con la empresa KAMPAL desarrollando un estudio de memoria artificial y Big Data con los datos del Registro Español de enfermedad de Gaucher. Cuyos resultados preliminares se presentaran en el próximo EWGGD.

Colaborar con Orphanet como validador Nacional de la red de Orphanet

Se han revisado resúmenes informativos de diferentes enfermedades raras para incluir en la página de Orphanet.

Actividades de apoyo a pacientes

Se han realizado revisiones en segunda opinión a 35 pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 y 2 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 LAL. Además se han realizado 16 exploraciones de imagen con RM de medula ósea y se ha valorado 3 RM realizadas en otros centros. Se ha incorporado como nueva prestación la realización de elastografía de tendones de Aquiles en 23 pacientes afectados de EG.

En 5 pacientes tipo 1 se ha efectuado examen neurológico por el equipo de neurología y neurofisiología de la FEETEG y en 5 videonistagmograma

Se han realizado 16 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 20 consultas por correo electrónico y 25 por teléfono de pacientes

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.

Actividades Divulgativas

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.

Participación en las Reuniones del Club de Anfitriones Zaragoza.

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
Presidente de FEETEG

Fdo. Dr Ignacio de Blas
Secretaria FEETEG