

## MEMORIA ACTIVIDADES 2020

**ENTIDAD: FUNDACIÓN ESPAÑOLA PARA ESTUDIO ENFERMEDAD DE GAUCHER**

**C.I.F.: G50 638824**

**Nº REGISTRO:**

**EJERCICIO: 01/01/2020 – 31/12/2020**

### **DATOS DE LA ENTIDAD:**

Domicilio: José María Lacarra, 35 2º

Localidad: ZARAGOZA

Código Postal: 50008

Provincia: ZARAGOZA

Correo electrónico: maria.gascon@rs-asesores.com

Teléfono: 976 306 420

Persona de contacto: María Gascón

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

### ACTIVIDAD 1 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

#### A) Identificación.

Denominación de la actividad	ACTIVIDADES DE REGISTRO
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN Y RESTO DE ESPAÑA

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

#### Descripción detallada de la actividad prevista.

Mantenimiento del Registro español de enfermedad de Gaucher y familiares

#### D) Objetivos de la actividad.

Seguimiento de los datos clínicos, analíticos, de imagen y respuesta a los tratamientos aplicados

## **Registrar complicaciones y efectos adversos. Identificación de portadores.**

Se han diagnosticado 5 nuevos pacientes e identificado a 3 portadores.

Se ha realizado seguimiento clínico presencial en 12 pacientes

Se ha realizado seguimiento por consulta telefónica o video consulta en 15 pacientes

Se han realizado 7 exploraciones de imagen.

Se han incorporado datos de seguimiento al Registro de 134 pacientes.

**Como resultado de esta actividad se ha realizado el estudio "Identification of risk features for complication in Gaucher's disease patients: a machine learning analysis of the Spanish registry of Gaucher disease"**

**Trabajo presentado en los Congresos: WORLD 2020, EWGGD y Nacional de la SEHH**

**Publicado en Orphanet J Rare Dis. 2020; 15: 256. Published online 2020 Sep 22.**

**Autores: Marcio M. Andrade-Campos, Laura López de Frutos, Jorge J. Cebolla, Irene Serrano-Gonzalo, Blanca Medrano-Engay, Mercedes Roca-Espiau, Beatriz Gomez-Barrera, Jorge Pérez-Heredía, David Iniguez, Pilar Giraldo**

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

### ACTIVIDAD 2 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

#### A) Identificación.

Denominación de la actividad	ACTIVIDADES DE APOYO A PACIENTES
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN Y RESTO DE ESPAÑA

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

#### Descripción detallada de la actividad prevista.

##### D). Objetivos de la actividad

Organización de Jornadas formativas e informativas.

Facilitar la atención de los pacientes en segunda opinión.

Completar estudios de seguimiento con técnicas de imagen y biomarcadores

Resolver cuestiones relacionadas con los tratamientos a través de un teléfono de ayuda

Colaborar con las asociaciones de pacientes en la organización del congreso

Nacional de pacientes con enfermedades raras hematológicas y metabólicas que tendrá lugar los días 29 de febrero y 1 de marzo 2020 en Zaragoza.

**II Congreso Nacional de pacientes con enfermedades raras hematológicas y lisosomales.**

**28 febrero-1 de marzo 2020. Centro de Historias. Zaragoza con la participación de 34 docentes y 191 asistentes.**

**Jornada Conmemorativa del Día de las Enfermedades Raras. 28 febrero 2020. Centro de Historias**

**Jornada Hematología al Día. Recomendaciones de la SEHH en la pandemia por coronavirus. 7 abril 2020**

**Jornada de actualización digital sobre enfermedad de Gaucher y COVID19. 23 de abril 2020**

**Jornada de actualización sobre la pandemia dirigida a pacientes. Seguimiento de la enfermedad de Gaucher en la era de la pandemia por coronavirus. 1 de Julio 2020**

**Día Mundial de la Enfermedad de Gaucher. Foro de Debate sobre la Investigación en Enfermedad de Gaucher. 30 septiembre 2020**

**Encuesta telefónica realizada en abril-mayo y octubre-noviembre para conocer la situación de los pacientes con EG en relación con la pandemia de SARS-CoV-2**

Andrade-Campos M, Escuder-Azuara B, de Frutos LL, Serrano-Gonzalo I, Giraldo P; GEEDL; FEETEG; AEEFEG. Direct and indirect effects of the SARS-CoV-2 pandemic on Gaucher Disease patients in Spain: Time to reconsider home-based therapies? Blood Cells Mol Dis. 2020 Nov;85:102478.

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

**ACTIVIDAD 3** (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

### A) Identificación.

Denominación de la actividad	ACTIVIDADES DE LABORATORIO
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo	COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN Y RESTO DE ESPAÑA

de la actividad	
-----------------	--

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

**Descripción detallada de la actividad prevista.**

Analizar muestras biológicas por sospecha de enfermedad de depósito lisosomal, en relación a los proyectos de investigación en curso.  
Análisis de Biomarcadores de seguimiento  
Desarrollo de los paneles de NGS

Se adjunta informe detallado

.

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

**ACTIVIDAD 4** (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

### A) Identificación.

Denominación de la actividad	ACTIVIDADES CIENTÍFICAS
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	TODO EL TERRITORIO NACIONAL



\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

### Descripción detallada de la actividad prevista.

Continuar con los Proyectos:

Proyecto proveniente de FEHHA: PROJECT: GASTRO-STOP EFFECTIVENESS OF BACILLUS COAGULANS IN THE REDUCTION OF GASTROINTESTINAL DISORDERS INDUCED AS AN ADVERSE EFFECT TO TYROSINE KINASE INHIBITORS.

Esta en fase de análisis de resultados y elaboración de publicación.

- Proyecto “FEETEG as diagnosis reference laboratory for LALD in Spain”

Continua en Desarrollo. Pendiente publicación que esta siendo elaborada por Jorge Cebolla Sanz

Se ha establecido una colaboración con el grupo de estudio de EDL del Dr José Elias García-Ortiz de México para comparar la frecuencia de variantes alélicas en SNP1 y SNP2 en las poblaciones de afectos por LALD en ambos países.

- Proyecto TRAZELGA: 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®

Proyecto finalizado, en elaboración informe final y publicación. Se ha solicitado una extensión del estudio a dos años. El trabajo se ha presentado en los congresos EWGGD y Nacional de la SEHH. Ha sido aceptado a presentación en poster en el WORLD2021”

- 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.

El estudio está en desarrollo pendiente de los resultados del análisis efectuado en el Dpto de Lipidómica de la Universidad de California en San Diego. Con los datos clínicos y el análisis de los lípidos plasmáticos se efectuará el informe final y la

publicación el año próximo.

- Proyecto miRNAbone: Estudio de los perfiles de expresión de miRNA en pacientes afectos de Gaucher y su relación con la gravedad de la afectación ósea.

Pendiente de la firma del contrato

- Proyecto MODELOS PREDICTIVOS DE AFECCIONES ASOCIADAS A LA ENFERMEDAD DE GAUCHER. En colaboración con la empresa Kampal SL.

Proyecto finalizado, se planea una extensión para profundizar en la asociación detectada entre algunas variables y la afectación ósea y neurológica.

Se ha establecido un convenio con el Grupo de investigación del CSIC y la empresa Reactomix SL para validar un procedimiento de análisis enzimático en 2000 muestras de DBS de recién nacidos, del antiguo proyecto de microfluídica.

Se ha iniciado el proyecto "STUDY AND MONITORING OF MACROPHAGE INFLAMMATION MARKERS AND THROMBOTIC RISK IN SARS-Cov-2 INFECTED PATIENTS" financiado por FEETEG

En colaboración con el Grupo de Ciencias Químicas de la U de Zaragoza se ha solicitado al MINECO en la convocatoria RETOS, el estudio ESFINGE para "Desarrollo de métodos rápidos, cuantitativos y automatizados para el diagnóstico de enfermedades de depósito lisosomal".

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

**ACTIVIDAD 5** (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

### A) Identificación.

Denominación de la actividad	ACTIVIDADES DE FORMACION
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN Y RESTO DE ESPAÑA

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

**Descripción detallada de la actividad prevista.**

Curso “on line” de Formación para médicos de Colombia: 27th UPDATE IN THE MANAGEMENT OF GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL ESTORAGE DISEASE

Desarrollado los días: 18 y 25 de septiembre y los días 2 y 9 de octubre 2020

Curso “on line” de Formación para médicos de Argentina: CURSO VIRTUAL DE ACTUALIZACION EN LA AFECTACION OSEA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

Desarrollado los días 16 y 23 de septiembre 2020. La calificación obtenida en la encuesta de evaluación fue excelente.

MASTER AVANCES EN PATOLOGIA MOLECULAR. UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA  
-Enfermedades de depósito lisosomal. Facultad de Ciencias. 19 de febrero 2020

Curso “On Line” en la página de la SEHH  
ROMPIENDO FRONTERAS EN ENFERMEDADES RARAS”  
MASTER CLASS EN ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL

**D) Objetivos de la actividad.**

**Difundir el conocimiento en EDL y motivar a los profesionales para avanzar en el estudio y tratamiento de estas enfermedades de baja frecuencia.**

**1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD**

**ACTIVIDAD 6 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)**

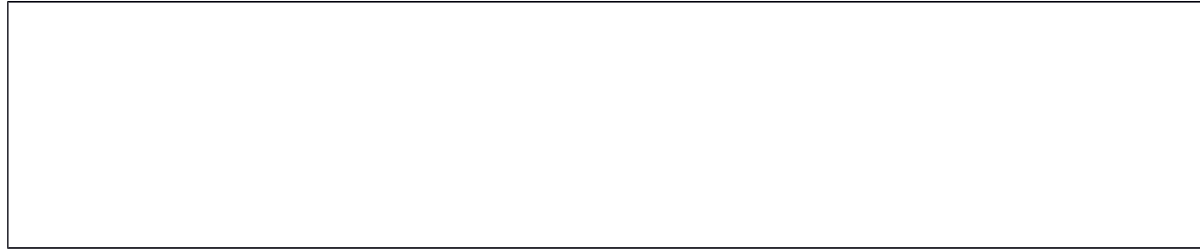
## A) Identificación.

Denominación de la actividad	PARTICIPACIÓN EN REUNIONES Y CONGRESOS
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

### Descripción detallada de la actividad prevista.

16<sup>th</sup> Annual WORLD Symposium. 10-13 febrero 2020 presencial  
25<sup>nd</sup> Congress of European Haematology Association. Frankfurt. 11-14 junio 2020 virtual  
62 Reunión Nacional de la SEHH. Pamplona. 21-25 octubre 2020 virtual  
EWGGD virtual meeting 25 mayo 2020  
14<sup>th</sup> EWGGD Meeting. Leiden. The Netherlands. 12-13 octubre 2020. virtual  
62th American Society Annual Meeting. 5-8 diciembre 2020 virtual  
III Reunión del GEEDL y otras enfermedades hematológicas singulares 15 diciembre 2020.



**D) Objetivos de la actividad.**

Se han presentado comunicaciones orales y en poster en los congresos. Las comunicaciones orales en EWGGD de los trabajos de **NEXT GENERATION SEQUENCING FOR NEWBORN LYSOSOMAL STORAGE SCREENING**  
López de Frutos L, Cebolla JJ, Strunk M, Arévalo-Vargas I, Lahoz C, Serrano-Gonzalo I, Mozas P, Giraldo P

**Identification of risk features for complication in Gaucher’s Disease patients: A Machine Learning analysis of the Spanish Registry of Gaucher Disease**

Andrade-Campos MM, de Frutos LL, Cebolla JJ, Serrano-Gonzalo I, Medrano-Engay B, Roca-Espiau M, Gomez-Barrera B, Pérez-Heredia J, Iniguez D, Giraldo P

Recibieron premio a las mejores presentaciones en el congreso EWGGD

**1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD**

**ACTIVIDAD 7 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)**

**A) Identificación.**

Denominación de la actividad	ACTUALIZACIÓN Y MANTENIMIENTO DEL REGISTRO ESPAÑOL DE ENFERMEDAD DE GAUCHER
------------------------------	---

Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	Nacional
Lugar desarrollo de la actividad	

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

**Descripción detallada de la actividad prevista.**

Formación de un Grupo de Trabajo de Expertos en enfermedades de Depósito Lisosomal en la SEHH

**D) Objetivos de la actividad.**

Grupo de trabajo de la SEHH para realizar **PROJECT PROPOSAL FOR EHA GUIDELINES** (convocatoria abierta hasta el 31 de enero 2021).

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

### ACTIVIDAD 8 (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

#### A) Identificación.

Denominación de la actividad	GUÍAS CLÍNICAS Y PUBLICACIONES
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	

#### Descripción detallada de la actividad prevista.

Coordinación, elaboración y patrocinio de la Actualización de la Guía de Actuación en el tratamiento de la Enfermedad de Gaucher  
Apoyar el desarrollo de la herramienta digital para control y seguimiento del tratamiento y garantizar adherencia.  
Publicaciones derivadas de los proyectos, ensayos y líneas de investigación del



Grupo.

Desarrollo de Protocolos estructurados de valoración de la afectación ósea y respuesta al tratamiento por técnicas de imagen

Acreditada por la SERME y elaborado por Dra Mercedes Roca, colgada en las páginas.

1.- Andrade-Campos M, Escuder-Azuara B, de Frutos LL, Serrano-Gonzalo I, Giraldo P; GEEDL; FEETEG; AEEFEG. Direct and indirect effects of the SARS-CoV-2 pandemic on Gaucher Disease patients in Spain: Time to reconsider home-based therapies? *Blood Cells Mol Dis.* 2020 Nov;85:102478.

2.-Andrade-Campos MM, de Frutos LL, Cebolla JJ, Serrano-Gonzalo I, Medrano-Engay B, Roca-Espiau M, Gomez-Barrera B, Pérez-Heredia J, Iniguez D, Giraldo P. Identification of risk features for complication in Gaucher's disease patients: a machine learning analysis of the Spanish registry of Gaucher disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2020 Sep 22;15(1):256.

3.- Lozano-Gerona J, Oliván-Viguera A, Delgado-Wicke P, Singh V, Brown BM, Tapia-Casellas E, Pueyo E, Valero MS, Garcia-Otín ÁL, Giraldo P, Abarca-Lachen E, Surra JC, Osada J, Hamilton KL, Raychaudhuri SP, Marigil M, Juarranz Á, Wulff H, Miura H, Gilaberte Y, Köhler R. Conditional KCa3.1-transgene induction in murine skin produces pruritic eczematous dermatitis with severe epidermal hyperplasia and hyperkeratosis. *PLoS One.*2020;15(3):e0222619.

4.- López de Frutos L, Alfonso P, Lahoz C, Irún P, Giraldo P. Allelic and phenotypic characterization of CYP2D6 and its encoded P450 cytochrome enzyme in a serie of Spanish type 1 Gaucher disease patients [published online ahead of print, 2020 May 25]. *Med Clin (Barc).* 2020;S0025-7753(20)30188-3.

5.- Irún P, Cebolla JJ, López de Frutos L, De Castro-Orós I, Roca-Espiau M, Giraldo P. LC-MS/MS analysis of plasma glucosylsphingosine as a biomarker for diagnosis and follow-up monitoring in Gaucher disease in the Spanish population. *Clin Chem Lab Med.* 2020 Mar 3. pii:/j/cclm.ahead-of-print/cclm-2019-0949/cclm-2019-0949.xml. Q1. IF: 3.638

6.- López de Frutos L, Cebolla JJ, Aldámiz-Echevarría L, de la Vega Á, Stanescu S, Lahoz C, Irún P, Giraldo P. New variants in Spanish Niemann-Pick type c disease patients. *Mol Biol Rep.* 2020 Feb 14. doi: 10.1007/s11033-020-05308-7. Q2 IF: 2.107

- 7.- Baré M, Herranz S, Jordana R, Gorgas MQ, Ortonobes S, Sevilla D, De Jaime E, Ibarra O, Martín C; MoPIM study group. Multimorbidity patterns in chronic older patients, potentially inappropriate prescribing and adverse drug reactions: protocol of the multicentre prospective cohort study MoPIM. *BMJ Open*. 2020 Jan 26;10(1):e033322. doi: 10.1136/bmjopen-2019-033322. Q1 IF: 5.206
- 8.- Al-Ali HK, Griesshammer M, Foltz L, Palumbo GA, Martino B, Palandri F, Liberati AM, le Coutre P, García-Hernández C, Zaritskey A, Tavares R, Gupta V, Raanani P, Giraldo P, Hänel M, Damiani D, Sacha T, Bouard C, Paley C, Tiwari R, Mannelli F, Vannucchi AM. Primary analysis of JUMP, a phase 3b, expanded-access study evaluating the safety and efficacy of ruxolitinib in patients with myelofibrosis, including those with low platelet counts. *Br J Haematol*. 2020 Jun;189(5):888-903.
- 9.- López de Frutos L, García-González E, García-Rodríguez B, González-Irazabal Y, Lahoz C, Irún P, Cebolla JJ, Giraldo P. Serum protein profile analysis in lysosomal storage disorders patients. *Clin Chim Acta*. 2020 Nov;510:430-436.
- 10.- Elmonem MA, Belanger-Quintana A, Bordugo A, Boruah R, Cortès-Saladelafont E, Endrakanti M, Giraldo P, Grünert SC, Gupta N, Kabra M, Knerr I, Krämer J, Kuster A, Levtchenko E, Ngu LH, Rovira-Remisa MM, Sass JO, Sykut-Cegielska J, Tummolo A, van den Heuvel LP. The impact of COVID-19 pandemic on the diagnosis and management of inborn errors of metabolism: A global perspective. *Mol Genet Metab*. 2020 Nov;131(3):285-288.
- 11.- Gupta V, Griesshammer M, Martino B, Foltz L, Tavares R, Al-Ali HK, Giraldo P, Guglielmelli P, Lomaia E, Bouard C, Paley C, Tiwari R, Zor E, Raanani P. Analysis of predictors of response to ruxolitinib in patients with myelofibrosis in the phase 3b expanded-access JUMP study. *Leuk Lymphoma*. 2020 Nov 19:1-9.
- 12.- López-Díaz de Cerio A, García-Muñoz R, Pena E, Panizo Á, Feliu J, Giraldo P, Rodríguez-Calvillo M, Martínez-Calle N, Grande C, Olave MT, Andrade-Campos M, Bandrés E, Núñez-Córdoba JM, Inogés S, Panizo C. Maintenance therapy with ex vivo expanded lymphokine-activated killer cells and rituximab in patients with follicular lymphoma is safe and may delay disease progression. *Br J Haematol*. 2020 Jun;189(6):1064-1073.
- 13.- Hochhaus A, Gambacorti-Passerini C, Abboud C, Gjertsen BT, Brümmendorf TH, Smith BD, Ernst T, Giraldo-Castellano P, Olsson-Strömberg U, Saussele S, Bardy-Bouxin N, Viqueira A, Leip E, Russell-Smith TA, Leone J, Rosti G, Watts J, Giles FJ; BYOND Study Investigators. Bosutinib for pretreated patients with chronic phase chronic myeloid leukemia: primary results of the phase 4 BYOND study. *Leukemia*. 2020 Aug;34(8):2125-2137.

14.- Mercedes Roca-Espiau, Marcio Andrade-Campos, Jorge J. Cebolla, Laura López de Frutos, Blanca Medrano-Engay, Maria-Pilar López-Royo and Pilar Giraldo. Muscle-tendon weakness contributes to chronic fatigue syndrome in Gaucher's disease. J Ortho Surgery and Res. 2019; First Online: 21 November 2019. Q2. IF:1.907

15.- Giraldo P. Current and Emerging Pharmacotherapy for Gaucher Disease. Clin Rev Bone and Mineral Metab. 2019. First Online: 20 November 2019. Q3 IF: 2.31

## 1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD

**ACTIVIDAD 9** (Cumplimentar tantas fichas como actividades tenga la Fundación)

### A) Identificación.

Denominación de la actividad	OTRAS ACTIVIDADES
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	

\* Indicar si se trata de una actividad propia o mercantil

### Descripción detallada de la actividad prevista.

- Mantenimiento y renovación de la página web de la FEETEG en marcha.
- Colaboración con el Grupo Europeo de Enfermedad de Gaucher (EWGGD).
- Colaboración con las Sociedades Científicas en las actividades que puedan desarrollarse a lo largo de 2020 y se correspondan con los objetivos de la Fundación.
- Colaborar con GEEDL de la SEHH en la plataforma de enfermedades metabólicas y errores congénitos del metabolismo y publicar el estudio de Big Data con los datos del RE de enfermedad de Gaucher.
  - Colaborar con Orphanet como validador Nacional de la red de Orphanet