

## **MEMORIA ACTIVIDADES 2021**

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

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

**Nº REGISTRO:**

**EJERCICIO: 01/01/2021– 31/12/2021**

**DATOS DE LA ENTIDAD:**

1.- ACTIVIDADES DE LA ENTIDAD  
ACTIVIDAD 1      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

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 3 nuevos pacientes e identificado a 6 portadores.

Se ha realizado seguimiento clínico presencial en 21 pacientes

Se ha realizado seguimiento por consulta telefónica o video consulta en 5 pacientes

Se han realizado 8 exploraciones de imagen.

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

## ACTIVIDAD 2 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

### **atención de los pacientes en segunda opinión.**

**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**

### **Jornada Día Mundial de las enfermedades raras 4 marzo 2021**

**18:00 Presentación de la Jornada**

**Dra Pilar Giraldo**

**Presidenta de FEETEG**

**18:10 Fisiopatología de la pérdida de densidad ósea en la enfermedad de Gaucher. Un paso mas en descifrar el misterio.**

**Dra Paula Rozenfeld**

**Investigadora CONICET. La Plata. Argentina**

**18:30 Profundizando en el estudio de variantes genéticas en enfermedades lisosomales.**

**Dr José-Eliás García-Ortiz**

**Presidente de la Asociación Mexicana de Genética Humana.**

**18:50 Visión holística de las enfermedades raras en Pediatría.**

**Prof Feliciano Ramos**

**Catedrático de Pediatría. Universidad de Zaragoza**

**19:10 Presentación de la Revista en-LISOS, publicación on-line en castellano sobre enfermedades de depósito lisosomal.**

**Equipo editorial de en-LISOS**

**Webinar ENFERMEDAD DE GAUCHER Y CALIDAD DE VIDA. 17 Diciembre 2020**

### ACTIVIDAD 3 A) Identificación.

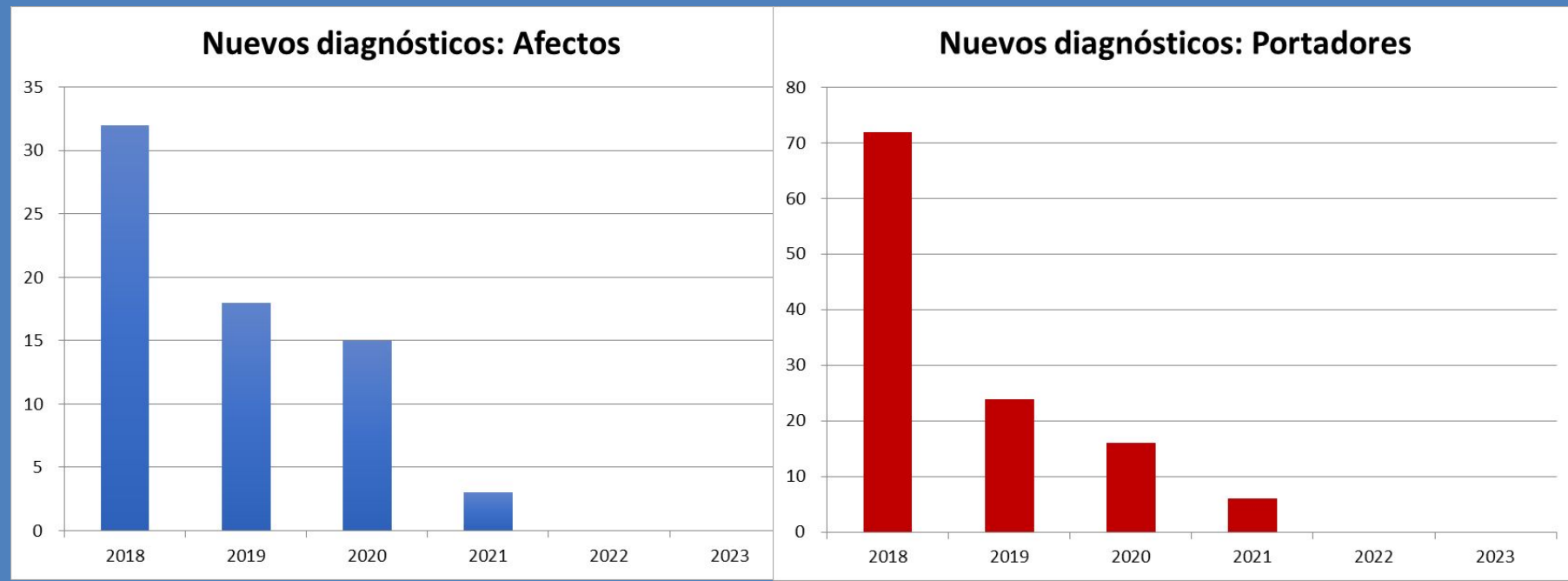
Denominación de la actividad	ACTIVIDADES DE LABORATORIO
Tipo de actividad*	PROPIA
Identificación de la actividad por sectores	
Lugar desarrollo de la actividad	COMUNIDAD AUTÓNOMA DE ARAGÓN Y RESTO DE ESPAÑA

#### Implantación del sistema de calidad UNE-EN-ISO 15189.

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

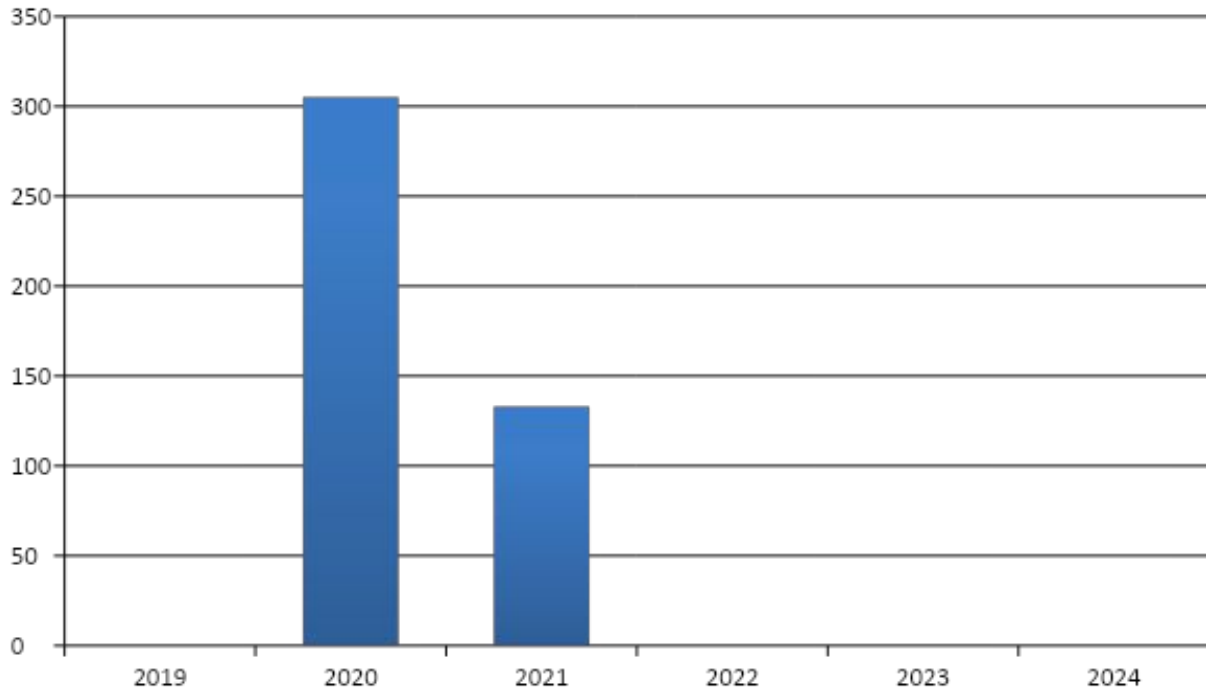
Análisis de Biomarcadores de seguimiento

Desarrollo de los paneles de NGS

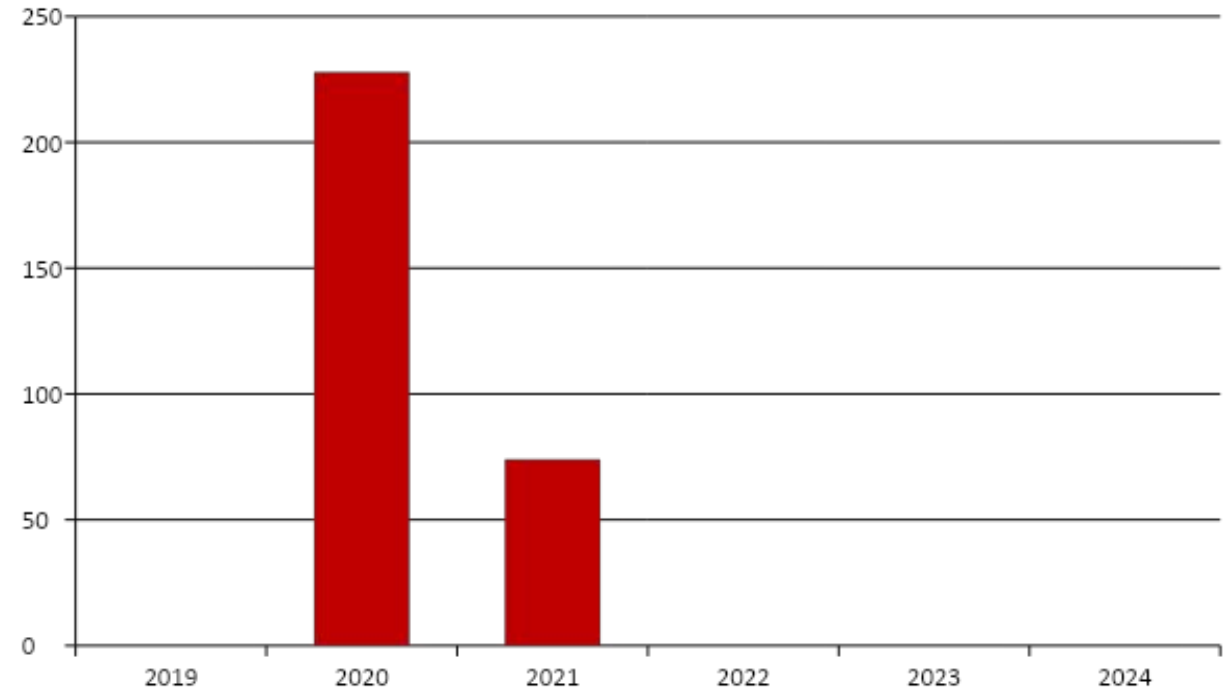


# Muestras enviadas al laboratorio

Número de sospechas



Número de seguimientos



## ACTIVIDAD 4 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

### Proyectos Activos:

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.

- **Extensión del 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®
- Study to describe **new associations and potential biomarkers in GBA mutation associated PD.** En colaboración con el Prof Gabriel Miltenberger-Miltenyi del Physiology Institute, University of Lisbon / Portuguese Reference Centre of LSDs. 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, presentación en el próximo congreso WORLD y la publicación.
- **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.

## ACTIVIDAD 4 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

### Proyectos Activos:

- Proyecto **“STUDY AND MONITORING OF MACROPHAGE INFLAMMATION MARKERS AND THROMBOTIC RISK IN SARS-Cov-2 INFECTED PATIENTS”** financiado totalmente por FEETEG
- **Proyecto Evaluación del estrés lisosomal en enfermedades de depósito lisosomal mediante medición de actividades enzimáticas (ENZISTRES).** TFM de la Dra Laura López de Frutos en la Universidad de Alcalá
- **Proyecto Estudio del desarrollo e implicación de las Trampas Extracelulares de Neutrófilos (NETs) en los pacientes con enfermedad de Fabry.** TFM de Irene Serrano en la Universidad de Alcalá
- **Proyecto estudio de la fisiopatología de las crisis óseas en la enfermedad de Gaucher.** TFM de Esther Valero Tena en la Universidad de Alcalá
- **Validación del informe estructurado de la médula ósea por resonancia magnética en la cohorte de pacientes españoles afectos de enfermedad de Gaucher.** financiado totalmente por FEETEG

## ACTIVIDAD 4 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

### Proyectos en fase de desarrollo:

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



## ACTIVIDAD 5 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

Curso “On Line” en la página de la SEHH

ROMPIENDO FRONTERAS EN ENFERMEDADES RARAS” MASTER CLASS EN ENFERMEDADES DE DEPOSITO LISOSOMAL

Seminario de Hematología. Hospital del Mar. 18 febrero 2021

Profesores en el Máster de Enfermedades Lisosomales - Universidad de Alcalá de Henares. Enero-Diciembre 2021

Curso de Patología ósea asociado a la Enfermedad de Gaucher. Universidad de Alcalá de Henares. Curso 2020-21

Defensa de la Tesis Doctoral Estudio farmacogenético de los citocromos CYP2D6, CYP3A4\*1B y \*22 y el transportador ABCB1 en pacientes españoles afectos de la enfermedad de Gaucher. 19 enero 2021.

Alberto Almeida Calpe. Sobresaliente cum laude

Curso “on line” de Formación para médicos de Colombia: 28th UPDATE IN THE MANAGEMENT OF GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL ESTORAGE DISEASE

Curso “on line” de Formación para médicos de Argentina: 2nd CURSO VIRTUAL DE ACTUALIZACION EN LA AFECTACION OSEA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

## ACTIVIDAD 6 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	

17<sup>th</sup> Annual WORLD Symposium. 10-13 febrero 2021 virtual

Social distancing, home-infusion and oral therapy: Evolving paradigms on Gaucher disease management in Spain during COVID-19 pandemic. Andrade-Campos M et al

Metabolizing profile of the cytochrome pathway CYP2D6, CYP3A4 and ABCB1 transporter in Spanish Gaucher disease patients. Almeida A et al

New insights in the TRAZELGA project for the adult type 1 Gaucher disease patients treated with Eliglustat follow-up. Serrano-Gonzalo I et al

Testing new biomarkers for lysosomal storage diseases. López de Frutos L et al oral

Rare Symposium 2021 to be held live streaming on February 20th, 2021, Mexico

FORO ANDINO. ENFERMEDAD DE GAUCHER. 18 Septiembre 2021

Masterclass sobre detección temprana enfermedad de Gaucher y MPS tipo II. 25 marzo. Argentina

10 años con Vipriv. Madrid 25 marzo 2021

LXIII Congreso Nacional de la SEHH. Octubre 2021

14th International Congress of Inborn Errors of Metabolism . 21 - 24 November 2021.

## ACTIVIDAD 7 A) Identificación.

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

1. Garcia-Gutiérrez V, Luna A, Alonso-Dominguez JM, Estrada N, Boque C, Xicoy B, Giraldo P, Angona A, Alvarez-Larrán A, Sanchez-Guijo F, Ramírez MJ, Mora E, Vélez P, Rosell A, Colorado Araujo M, Cuevas B, Sagüés M, Cortes M, Encinas MP, Casado Montero LF, Moreno Vega M, Serrano L, Gomez V, Garcia-Hernandez C, Lakhwani S, Paz Coll A, de Paz R, Suarez-Varela S, Fernandez-Ruiz A, Perez Lopez R, Ortiz-Fernández A, Jiménez-Velasco A, Steegmann-Olmedillas JL, Hernández-Boluda JC. Safety and efficacy of asciminib treatment in chronic myeloid leukemia patients in real-life clinical practice. *Blood Cancer J.* 2021 Feb 9;11(2):16.
2. Del Villar-Guerra P, Reig C, Irún P, Moreno B, Giraldo P, Cebolla JJ. Nueva mutación asociada con la enfermedad de Niemann-Pick en dos niños españoles: descripción del genotipo, actividad de la esfingomielinasa ácida, fenotipo y revisión [A novel mutation in two spanish children with the Niemann Pick disease: Description of genotype, acid sphingomyelinase activity, phenotype and review]. *An Pediatr (Barc).* 2021 May;94(5):327-330.
3. 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.* 2021 Apr;62(4):918-926.
4. Bueno-Lozano O, Valle-Guillén S, Rodríguez G, López de Frutos L, Ventura-Faci P. Enfermedad de Niemann-Pick tipo C de inicio neonatal asociada a COVID-19 [Neonatal-onset Niemann-Pick type C disease with COVID-19 infection]. *An Pediatr (Barc).* 2021 Mar 4:S1695-4033(21)00147-8.

## ACTIVIDAD 7 A) Identificación.

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

5.- López de Frutos L, Cebolla JJ, de Castro-Orós I, Irún P, Giraldo P.

Neonatal cholestasis and Niemann-pick type C disease: A literature review. Clin Res Hepatol Gastroenterol. 2021 Nov;45(6):101757

6. Almeida-Calpe A, López de Frutos L, Medrano-Engay B, García-García CB, Ribate MP, Giraldo P.

Metabolizing profile of the cytochrome pathway CYP2D6, CYP3A4 and the ABCB 1 transporter in Spanish patients affected by Gaucher disease. Chem Biol Interact. 2021 Aug 25;345:109527.

7.- Giraldo P, Andrade-Campos M. Novel Management and Screening Approaches for Haematological Complications of Gaucher's Disease. J Blood Med. 2021 Dec 7;12:1045-1056

8. -Silva García R , López de Frutos L , Ávila Arreguin E, Correa González C, García Ortiz JE, Franco Ornelas S , Giraldo Castellano P , Blanco Favela. F Gaucher disease: Identification and novel variants in Mexican and Spanish patients. Arch Med Res. 2021 Jun 13:S0188-4409(21)00116-8.

9.- Passamonti F, Gupta V, Martino B, Foltz L, Zaritskey A, Al-Ali HK, Tavares R, Maffioli M, Raanani P, Giraldo P, Griesshammer M, Guglielmelli P, Bouard C, Paley C, Tiwari R, Vannucchi AM. Comparing the safety and efficacy of ruxolitinib in patients with Dynamic International Prognostic Scoring System low-, intermediate-1-, intermediate-2-, and high-risk myelofibrosis in JUMP, a Phase 3b, expanded-access study. Hematol Oncol. 2021 Jul 5. doi: 10.1002/hon.2898.

10.- Andrade-Campos M, Escuder Azuara B, Perez-Valero C, Lopez de Frutos L, Serrano Gonzalo I and Giraldo P on behalf of GEEDL. Social distancing, home-infusion and oral therapy: Evolving paradigms on Gaucher disease management in Spain during COVID-19 pandemic. Mol Genet Metab. 2021 Feb; 132(2): S15

## ACTIVIDAD 8 A) Identificación.

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

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 2021 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
- Colaborar con Orphanet como validador Nacional de la red de Orphanet
- Colaborar con las asociaciones de pacientes
- Lanzamiento del Think Tank “Singular”
- Lanzamiento de la revista “*en-LISOS*”. La revista en castellano de las enfermedades lisosomales