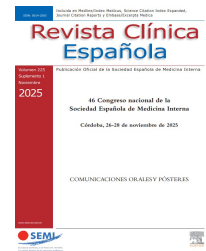




Revista Clínica Española

<https://www.revclinesp.es>



511 - PROYECTO PARA LA EDUCACIÓN Y EL DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER Y EL DÉFICIT DE ESFINGOMIELINASA ÁCIDA (PREDIGA-2)

Agustín Pijierro Amador¹, Eukene Gainza González², María Camprodón Gómez³, M.^a Luisa Pérez García⁴, José Ángel Cuenca⁵ y Jesús María López Dupla⁶

¹Servicio de Medicina Interna, Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz, España. ²Servicio de Hematología, Hospital de Galdakao, Galdakao, España. ³Servicio de Medicina Interna, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España. ⁴Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca, España. ⁵Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario de Poniente, Almería, España. ⁶Servicio de Medicina Interna, Hospital Universitario Joan XXIII, Tarragona, España.

Resumen

Objetivos: El objetivo de este proyecto es aumentar el conocimiento sobre ASMD y EG y promover la difusión de algoritmos de diagnóstico.

Métodos: El programa consta de dos partes: un programa de formación para personal sanitario y un estudio epidemiológico. Se incluyeron un total de 16 centros en los que se realizó una búsqueda retrospectiva y prospectiva de pacientes con esplenomegalia idiopática y esplenectomía y se aplicó el algoritmo diagnóstico propuesto. En todas las muestras se realizó la determinación de los biomarcadores Liso-SM (ASMD) y Liso-G11 (EG). Además, cada centro realizó 2 sesiones educativas clínicas para el personal sanitario.

Resultados: Se incluyeron 121 pacientes de los que se obtuvo una muestra de sangre para análisis enzimático y genético según el algoritmo. Se diagnosticó ASMD a 2 pacientes: ambos eran hombres de 51 (paciente A) y 20 años (paciente B) con valores de esfingomielinasa de 0,4 y 0,1 $\mu\text{m/L/h}$, respectivamente. En el caso de los biomarcadores, los valores de Liso-SM fueron de 6,0 ng/mL para el paciente A y 9,4 ng/mL para el paciente B, valores positivos en ambos casos. Durante el periodo del estudio, se han realizado 29 sesiones de formación con un total de 514 asistentes (40,7% internistas y 23,3% hematólogos).

Conclusiones: Las iniciativas de formación médica y el estudio epidemiológico han mejorado el conocimiento y la comprensión de estas enfermedades entre los profesionales sanitarios, contribuyendo a la identificación y el diagnóstico de nuevos pacientes.