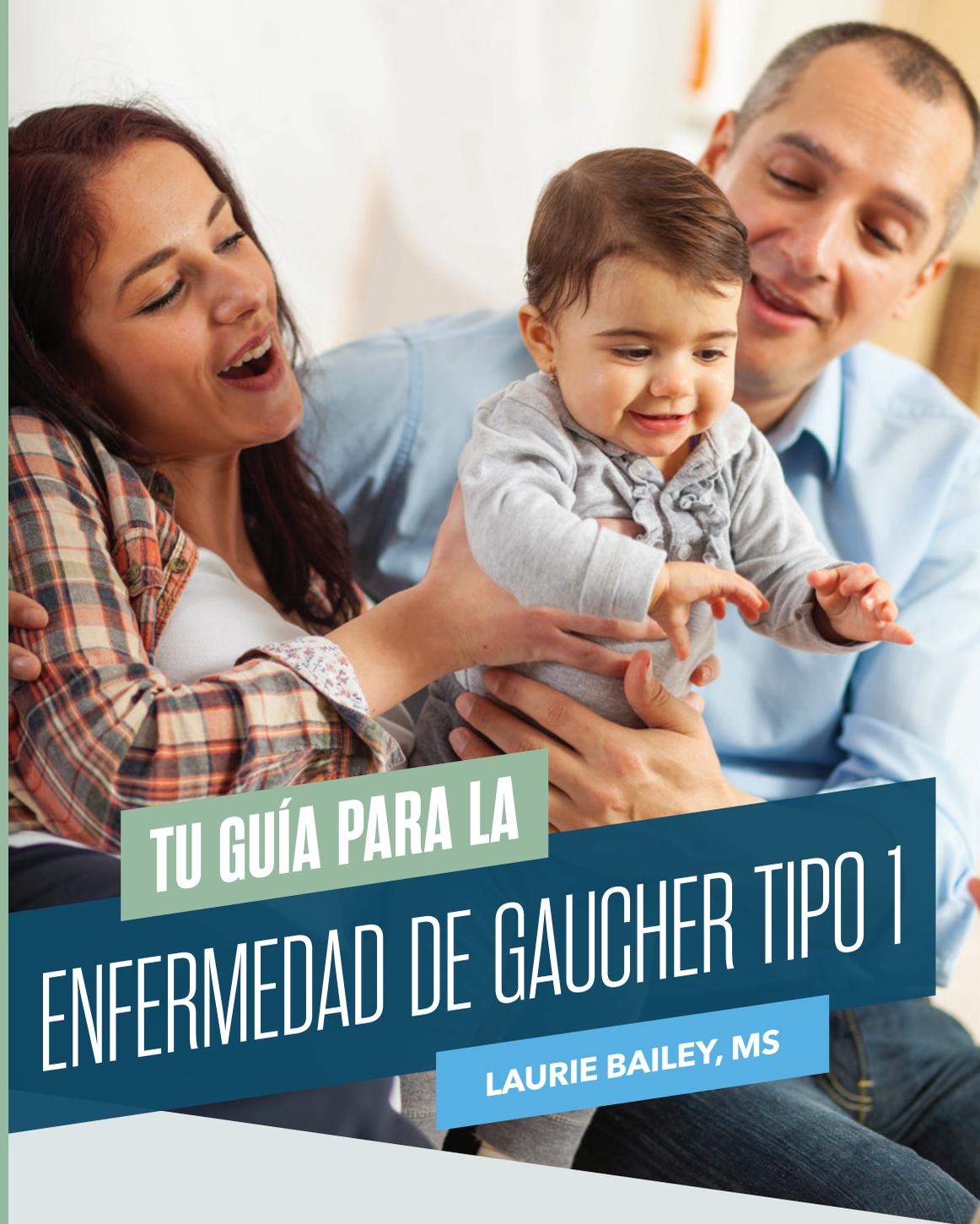


TU GUÍA PARA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

Ser diagnosticado con la enfermedad de Gaucher tipo 1 comienza un viaje por la torsión y el giro de las enfermedades raras. Es natural que los pacientes, padres y cuidadores tengan miedo y estén llenos de preguntas sobre qué esperar, cómo manejar los síntomas y las complicaciones, dónde encontrar la mejor atención posible y, lo que es más importante, cómo vivir la mejor vida posible con esta enfermedad. En su Guía de la enfermedad de Gaucher tipo 1, encontrará respuestas a muchas de sus preguntas, así como consejos para comunicarse con los demás, mantenerse organizado y navegar por el confuso mundo de los seguros de salud. Cuando se enfrenta a una enfermedad rara y crónica, el conocimiento verdaderamente es poder.



TU GUÍA PARA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

LAURIE BAILEY, MS



TU GUÍA PARA LA

ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

Laurie Bailey, MS

Primera Edición Copyright © 2019 Spry Publishing LLC

Todos los derechos reservados bajo las Convenciones Internacionales y Panamericanas de Derecho de Autor.

Ninguna parte de este libro puede ser reproducida o transmitida de ninguna forma ni por ningún medio electrónico o mecánico, incluidas fotocopias, grabaciones ni por ningún sistema de almacenamiento y recuperación de información, sin el permiso por escrito del editor.

Esta edición es publicada por
Spry Publishing LLC
315 East Eisenhower Parkway
Suite 2
Ann Arbor, MI 48108 USA

Impreso y encuadernado en los Estados Unidos de América.

10 9 8 7 6 5 4 3 2 1

Paperback ISBN: 978-1-938170-91-1

Renuncia de responsabilidad: Spry Publishing LLC no asume ninguna responsabilidad por los contenidos u opiniones expresadas en este documento. Aunque se toman todas las precauciones para garantizar que la información sea precisa a partir de la fecha de publicación, existen diferencias de opinión. Las opiniones expresadas aquí son las del autor y no necesariamente reflejan los puntos de vista del editor. La información contenida en este libro no pretende reemplazar el asesoramiento profesional de un médico antes de comenzar o cambiar el curso de tratamiento de un individuo.

19-210/5/2019

Este libro está dedicado a todos los pacientes con la enfermedad de Gaucher y sus familias que se tomaron el tiempo para compartir sus historias de tragedia y triunfo conmigo a lo largo de los años. Me ha humillado la experiencia y he aprendido más sobre la enfermedad de Gaucher, así como sobre la vida, de lo que nadie podría imaginar. Gracias por la oportunidad de servirte.

RECONOCIMIENTO

Me gustaría agradecer al Dr. Greg Grabowski por compartir su pasión conmigo por el tratamiento y el tratamiento de las personas con la enfermedad de Gaucher. Su conocimiento fue invaluable, y su impulso para hacer una diferencia en las vidas de los afectados me inspiró a esforzarme para aprender más y siempre abogar por el paciente y sus familias.

CONTENIDO

INTRODUCCIÓN	i
Por Val Long, MS, CGC, CCRC	

1	CAPÍTULO 1	1
----------	-------------------------	----------

Entendiendo la enfermedad de Gaucher tipo 1

- ¿Qué es la enfermedad de Gaucher tipo 1?
- ¿Cuales son los signos y síntomas?
- ¿Cómo alguien hereda la enfermedad de Gaucher?
- ¿Cómo se diagnostica Gaucher?

2	CAPÍTULO 2	13
----------	-------------------------	-----------

Monitoreo de su enfermedad

- Lo que significa su diagnóstico
- Reunir un equipo de especialistas
- Monitoreo de enfermedades

3	CAPÍTULO 3	25
----------	-------------------------	-----------

Opciones de tratamiento

- Terapia de reemplazo enzimático
- Terapia de reducción de sustrato
- Comparando TRE y TRS
- Otros tratamientos potenciales

4	CAPÍTULO 4	37
----------	-------------------------	-----------

Manejo de síntomas y complicaciones

- Hacer frente a la fatiga
- Tratar el dolor de huesos y articulaciones
- Condiciones relacionadas con la enfermedad de Gaucher

CONTENIDO

5 **CAPÍTULO 5** **47**

Vivir con la enfermedad de Gaucher tipo 1

- Comunicarse con otros
- Mantener un diario de salud
- Fatiga y escalas de dolor
- Manejo de medicamentos

6 **CAPÍTULO 6** **67**

Navegando seguro de salud con una condición crónica

- Entender lo básico
- Administradores de casos y programas de asistencia al paciente
- Las cuatro p de tratar con el seguro de salud
- Glosario de términos para la defensa del paciente

7

CAPÍTULO 7 **81**

Encuesta de resultados de Gaucher

- ¿Qué es la encuesta de resultados de Gaucher?
- ¿Qué ha revelado el estudio?
- ¿Quién puede participar en el estudio?

8

CAPÍTULO 8 **85**

Recursos y Fuentes

INDICE **91**

INTRODUCCIÓN



INTRODUCCIÓN

No importa cómo lo diga, es probable que nunca haya oído hablar de la enfermedad de Gaucher (que se pronuncia Go-shay) hasta que a usted o a alguien a quien ama se le diagnostica la enfermedad. Aunque recibir noticias de que usted o un ser querido tiene una enfermedad rara puede ser difícil, el diagnóstico de Gaucher tipo 1 brinda alivio a la mayoría de quienes lo reciben porque no tienen algo mucho peor, como el cáncer. Además, a menudo termina una odisea diagnóstica que ha progresado durante muchos años o proporciona confirmación de que un paciente no está loco: los síntomas que han experimentado son quejas válidas con una causa. Tener una respuesta significa que finalmente puede tomar medidas para sentirse mejor.

Los pacientes también se sienten aliviados al saber que existen tratamientos efectivos para la enfermedad de Gaucher tipo 1, lo que la hace única entre la mayoría de las enfermedades hereditarias. El Dr. Roscoe Brady, quien se desempeñó como científico emérito en los Institutos Nacionales de la Salud (NIH), pasó más de 50 años realizando una investigación pionera en enfermedades hereditarias de almacenamiento metabólico, como Gaucher. El Dr. Brady diseñó la primera terapia de reemplazo enzimático (ERT, por sus siglas en inglés) para pacientes con Gaucher, que fue aprobada en 1991. Desde entonces, ha sido un paradigma de éxito para otros tratamientos en la enfermedad de almacenamiento lisosomal.

Entonces, ahora que tiene un diagnóstico, ¿qué hace a continuación? La mayoría de los médicos generales nunca han tenido experiencia con la enfermedad de Gaucher. Al igual que con otras afecciones crónicas como la diabetes y la hipertensión, su primer paso debe ser encontrar un especialista. Para lograr el mejor resultado, es importante que un especialista controle sus síntomas y formule un plan de tratamiento. Hay muchos tipos de especialistas de Gaucher, entre los que se incluyen hematólogos, pediatras, especialistas en hígado y genetistas médicos, entre otros, que están disponibles para ayudarlo. Los recursos como este libro también son invaluable para ayudar a organizar y facilitar el cuidado de pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1.

Por supuesto, el paciente y la familia son siempre los mejores defensores. Durante más de 5 años, he tenido el privilegio de trabajar con pacientes y familias afectadas por la enfermedad de Gaucher. Me han dado la bienvenida a sus vidas y juntos hemos recorrido un camino para lograr una mejor salud. Aprendí sobre la enfermedad al apoyarme en los muchos brillantes consejeros y médicos que han venido antes que yo, utilizando esta información para guiar el cuidado de las personas con esta rara enfermedad. Y continúo aprendiendo cada día a través de la interacción de los pacientes y sus familias.

Al embarcarse en este viaje, tenga en cuenta que no está solo. Le insto a unirse a grupos de apoyo y aprovechar la riqueza de conocimientos y experiencia en la comunidad de Gaucher. Descubrí que las personas de esta comunidad son acogedoras y están dispuestas a ayudar de muchas maneras.

Atentamente,

Val Long, MS, CGC, CCRC

Consejero genético certificado
Coordinador Certificado de Investigación Clínica
Enfermedades de Almacenamiento Lisosomal
Emory Healthcare
División de Genética Médica

Val Long es una consejera genética certificada y coordinadora de investigación clínica en el Centro de Enfermedades de Almacenamiento Lisosomal de Emory en Atlanta, GA. Después de completar su licenciatura en genética humana en la Universidad de Georgia, continuó sus estudios de posgrado en asesoramiento genético en Washington, DC. Val pasó unos 7 años como asesora genética prenatal antes de cambiar su enfoque a las enfermedades de almacenamiento lisosomal, en particular la enfermedad de Gaucher, la enfermedad de Pompe de inicio tardío y la deficiencia de lipasa ácida lisosomal. Ella se desempeña como coordinadora clínica para pacientes con estas afecciones, así como coordinadora de estudios para ensayos de investigación clínica patrocinados por la industria sobre estas enfermedades.

Capítulo 1:

ENTENDIENDO LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1



ENTENDIENDO LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

Recibir un diagnóstico de una enfermedad rara e incurable, como la enfermedad de Gaucher tipo 1, es un evento que cambia la vida de todos los involucrados. Si bien Gaucher tipo 1 puede afectar a personas de todas las edades, puede ser especialmente difícil para los padres escuchar que su hijo se enfrenta a una enfermedad grave. Muchos padres / cuidadores lo describen como un viaje lleno de giros y vueltas, caminos desconocidos y una amplia gama de emociones en el camino.

De hecho, la experiencia emocional a menudo se compara con las cinco etapas del dolor: negación, enojo, negociación, depresión y aceptación. Es importante darse cuenta de que estas emociones son normales. Por más difícil que parezca, trabajar a través de estas etapas puede ayudarlo a lidiar con su nueva realidad de una manera saludable. Recuerde, hacer frente es un proceso continuo.

Además de obtener apoyo, una de las mejores maneras de comenzar este proceso de afrontamiento es aprender lo más posible sobre la enfermedad y sus complicaciones. Esto es importante por dos razones:

- 1) Como padre / cuidador, usted es el defensor de su hijo. La educación sobre lo que está pasando su hijo lo ayudará a desarrollar relaciones productivas con los profesionales de la salud, el personal escolar y otras personas involucradas en el cuidado de su hijo.
- 2) El conocimiento realmente es poder: cuanto mejor entienda la enfermedad, sus síntomas y complicaciones y cómo manejarla, así como las opciones de atención, más equipado estará para enfrentar los obstáculos, tomar decisiones y comunicarse efectivamente con los demás. y mejorar la calidad de vida para usted o su hijo.

Si bien es natural sentirse impotente cuando usted o su hijo están enfermos, educarse a sí mismo lo ayudará a sentirse más capacitado. Empecemos con una descripción básica.

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

Generalidades

La enfermedad de Gaucher (pronunciada go-SHAY) es un trastorno hereditario. Aunque es raro, es uno de los más comunes de alrededor de 50 trastornos de almacenamiento lisosómico. Los lisosomas son partes diminutas de una célula que contienen enzimas. Las enzimas son proteínas que rompen las moléculas grandes en pedazos más pequeños para que el cuerpo las use o las elimine. Cuando alguien tiene una enfermedad de almacenamiento lisosomal como Gaucher, una enzima específica no funciona de la manera que debería.

Más específicamente, una persona con la enfermedad de Gaucher carece de una enzima llamada glucocerebrosidasa o GBA. Esta enzima es necesaria para descomponer una sustancia grasa llamada glucocerebroside. Sin la cantidad suficiente de esta enzima, la sustancia grasa se acumula en algunas células, principalmente en el bazo, el hígado, la médula ósea y los pulmones. A medida que el material almacenado continúa creciendo, estas células comienzan a agrandarse. Las células que se agrandan debido a la acumulación de glucocerebroside se conocen como células de Gaucher.

Con el tiempo, las células de Gaucher se acumulan en diversos órganos, tejidos y médula ósea, causando los signos y síntomas de la enfermedad de Gaucher.

Las personas con enfermedad de Gaucher tipo 1 generalmente comienzan a presentar síntomas durante la adolescencia, pero la edad de inicio varía desde la primera infancia hasta la edad adulta. La enfermedad afecta a hombres y mujeres por igual.

¿QUIÉN SE ENFERMA DE GAUCHER?

Entre la población general, la enfermedad de Gaucher se presenta en aproximadamente 1 de cada 50,000 a 1 en 100,000 personas. Sin embargo, es más común entre las personas de ascendencia judía Ashkenazi (Europa del Este). En personas de ascendencia judía Ashkenazi, ocurre en aproximadamente 1 de cada 500 a 1 en 1,000 personas. (Consulte “¿Por qué algunas enfermedades genéticas son más comunes en grupos étnicos particulares?”) Se estima que hay aproximadamente 6,000 personas con la enfermedad de Gaucher en los EE. UU.

Veámoslos de una manera más profunda:

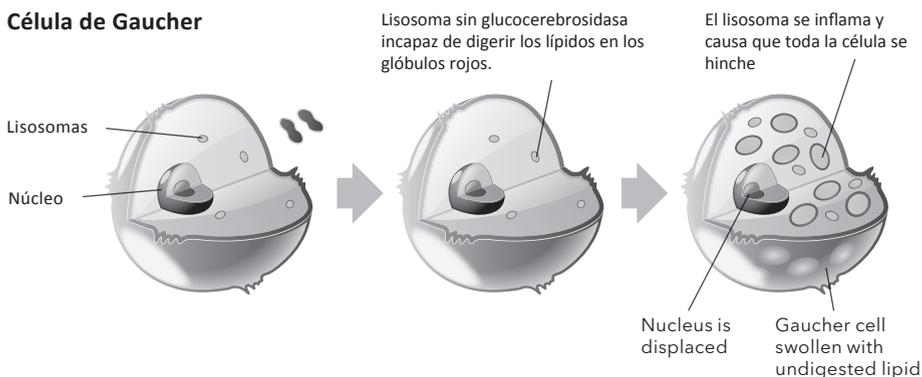
Hay aproximadamente 37.2 billones de células en el cuerpo humano. Proporcionan una estructura para nuestros cuerpos, absorben nutrientes de los alimentos, convierten esos nutrientes en energía y realizan funciones especializadas. Las células tienen muchas partes, cada una con un trabajo específico.

Los lisosomas son estructuras en forma de saco dentro de las células. Piense en ellos como "centros de reciclaje" que descomponen sustancias no deseadas en sustancias más simples para que la célula pueda usarlas para crear nuevo material o deshacerse de ellas. La glucocerebrosidasa es una enzima que existe en los lisosomas y es necesaria para descomponer este producto de desecho. Si falta esta enzima, los desechos se acumulan en las células. Si se acumulan demasiados residuos, las células ya no funcionarán correctamente.

Célula Normal



Célula de Gaucher



Espectro de la enfermedad

Si bien hay otros tipos de enfermedad de Gaucher, el tipo 1 es la forma más común. Representa más del 90% de todos los casos. El tipo 1 es la única forma de enfermedad de Gaucher que se considera “no neuronopática”, lo que significa que generalmente no afecta el cerebro y el sistema nervioso central (médula espinal) como otras formas de la enfermedad.

Los tipos 2 y 3 de Gaucher son extremadamente raros y se conocen como formas neuronopáticas del trastorno porque involucran problemas con el sistema nervioso central, como movimientos oculares anormales, convulsiones y deterioro cognitivo, además de los síntomas del tipo 1 de Gaucher.

El tipo 2, también conocido como enfermedad de Gaucher neuronopática aguda, ocurre en recién nacidos y bebés. Causa problemas con el sistema nervioso porque la acumulación anormal de glucocerebrosida produce toxicidad en el cerebro. El primer síntoma a menudo es el agrandamiento del bazo (también conocido como esplenomegalia), que puede ocurrir antes de los 6 meses de edad. Los bebés con Gaucher tipo 2 a menudo pierden las habilidades motoras (regresión) adquiridas previamente, tienen un tono muscular deficiente y experimentan espasmos musculares involuntarios que resultan en movimientos lentos y rígidos de los brazos y piernas, y en muchos casos, tienen los ojos cruzados.

Además, los bebés afectados pueden tener dificultades para tragar, así como una posición anormal del cuello, lo que ocasiona problemas de alimentación. Estos bebés afectados a menudo no aumentan de peso ni crecen a la velocidad adecuada (también conocida como falta de crecimiento). También pueden tener una respiración aguda causada por la contracción de los músculos en la caja de la voz (espasmo laríngeo). También puede ocurrir anemia y un bajo recuento de plaquetas en la sangre (trombocitopenia), lo que resulta en debilidad y fácil aparición de hematomas. Lamentablemente, el tipo 2 de Gaucher a menudo progresa a complicaciones potencialmente mortales, como la dificultad respiratoria o la neumonía por aspiración causada por los alimentos en la tráquea o los pulmones. Los recién nacidos pueden verse gravemente afectados, con anomalías en la piel e hinchazón general, y la muerte ocurre en las primeras semanas de vida. Otros niños con el tipo 2 tienen una vida útil significativamente reducida, y la muerte generalmente ocurre entre los 1 y 3 años de edad.

El tipo 3 de Gaucher, que también se conoce como enfermedad de Gaucher neuronopática crónica, generalmente produce síntomas durante la primera década de la vida. Además de las anomalías en la sangre y en los huesos discutidas anteriormente, los niños afectados desarrollan complicaciones neurológicas, como deterioro mental, movimientos descoordinados y espasmos musculares en los brazos, piernas o todo el cuerpo (convulsiones mioclónicas).

Algunas personas con Gaucher tipo 3 tienen dificultad para mover los ojos de lado a lado (parálisis de la mirada horizontal) o hacia arriba y hacia abajo (parálisis de la mirada vertical). Sin embargo, los síntomas y la tasa de progresión de estos síntomas pueden variar ampliamente en los pacientes y típicamente progresan más lentamente en la enfermedad de Gaucher tipo 3 que en la enfermedad de Gaucher tipo 2. Aquellos con Gaucher tipo 3 pueden vivir hasta la adolescencia y principios de los 20, mientras que otros sobreviven hasta los 30 y 40 años. Dependiendo de la gravedad de las complicaciones, estas personas pueden necesitar ayuda con las actividades de la vida diaria (AVD), como comer, bañarse y moverse.

Debido a que el tipo 1 es, con mucho, la forma más común de Gaucher, ese es el enfoque de este libro.

¿CUÁLES SON LOS SIGNOS Y SÍNTOMAS?

Incluso dentro de la enfermedad de Gaucher tipo 1, los signos y síntomas varían ampliamente entre los individuos afectados, de leve a grave, y pueden aparecer en cualquier momento desde la infancia hasta la edad adulta. Algunos pacientes desarrollan pocos o ningún síntoma (se consideran asintomáticos), mientras que otros experimentan complicaciones graves.

Típicamente, los signos y síntomas más comunes incluyen:

Sangre y órganos

- **Agrandamiento del bazo y el hígado (hepatosplenomegalia):** cuando las células de Gaucher se acumulan en el bazo y / o el hígado, estos órganos se agrandan y pueden hacer que el abdomen se vea inflamado y, en algunos casos, doloroso.
- **Bajo recuento de plaquetas en la sangre (trombocitopenia):** un bazo que funciona normalmente filtra la sangre y descompone las células sanguíneas viejas. Debido a que a una persona con enfermedad de Gaucher le falta una enzima importante que se necesita para descomponer estas células sanguíneas viejas, las células agrandadas obstruyen el sistema de filtrado del bazo y atrapan las células más nuevas. En última instancia, esto resulta en bajos recuentos sanguíneos, incluidas las plaquetas.
- **Problemas de sangrado y coagulación:** con menos plaquetas, los pacientes con la enfermedad de Gaucher pueden tener un sangrado excesivo incluso después de lesiones leves. Los recuentos plaquetarios bajos también pueden causar hemorragias nasales frecuentes, encías sangrantes y moretones con facilidad. Un recuento plaquetario muy bajo puede provocar problemas de sangrado más graves, especialmente después del trabajo dental, la cirugía, el traumatismo y el parto.
- **Anemia:** las células de Gaucher en la médula ósea reducen la producción de células sanguíneas, y luego el bazo destruye rápidamente las células sanguíneas que se producen. Esta combinación puede causar anemia o niveles bajos de glóbulos rojos. Los glóbulos rojos transportan oxígeno que produce energía a todas las partes del cuerpo, lo que significa que los pacientes con anemia a menudo se sienten extremadamente fatigados. La anemia también puede ser causada por una deficiencia de hierro o una deficiencia de vitamina B12, por lo que es importante trabajar con un especialista de Gaucher para identificar y tratar los problemas con anemia.
- **Fatiga:** como se mencionó anteriormente, la anemia causa fatiga, por lo que es común que las personas con Gaucher tipo 1 se sientan excesivamente cansadas. Sin embargo, no toda la fatiga en la enfermedad de Gaucher se debe a la anemia.
- **Problemas respiratorios:** si glucocerebrosido se acumula en los pulmones, los pacientes pueden experimentar problemas respiratorios. Los problemas respiratorios también pueden causar fatiga, así como dificultad para respirar.

Afectación ósea

- **Dolor en los huesos y crisis óseas:** los pacientes a menudo experimentan dolor en los huesos, que incluyen episodios graves llamados "crisis ósea," que resultan de la reducción del flujo sanguíneo a los huesos.
- **Infarto óseo o necrosis avascular (AVN, por sus siglas en inglés):** esta condición ocurre cuando partes del hueso no obtienen suficiente oxígeno, lo que hace que el tejido óseo se deteriore y muera. El infarto óseo a menudo conduce a problemas de cadera u hombro, artritis severa y mayor riesgo de fracturas.
- **Osteopenia y osteoporosis:** la enfermedad de Gaucher provoca la pérdida de calcio y minerales en los huesos en pacientes de todas las edades, lo que debilita los huesos. Fumar, el consumo excesivo de alcohol, la falta de ejercicio físico y ciertos medicamentos pueden aumentar el riesgo de osteoporosis en pacientes con Gaucher.

- **Fracturas espontáneas:** es más probable que los huesos débiles se rompan. Como la osteopenia (pérdida ósea) y la osteoporosis debilitan los huesos, el riesgo de fracturas aumenta. Algunas roturas óseas pueden ocurrir incluso sin un trauma, que se considera una fractura espontánea.
- **Dolor articular, artritis y daño articular:** es común que los pacientes con Gaucher experimenten dolor articular. La enfermedad puede causar artritis severa y daño a las articulaciones, que puede ser permanente si no se trata.

Si bien no existe cura para la enfermedad de Gaucher tipo 1, existen formas de controlar los síntomas y tratar la enfermedad (consulte el Capítulo 3).

¿CÓMO HEREDA ALGUIEN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

Gaucher se considera una enfermedad genética porque se hereda de los padres de una persona. En otras palabras, se transmite de generación en generación a través de los genes.

¿Qué son los genes? Los genes son los segmentos de ADN (los planos para nuestros cuerpos) que contienen las instrucciones para producir proteínas específicas. Básicamente, los genes actúan como instrucciones para determinar ciertas características que se transmiten de padres a hijos, como el color del cabello y los ojos.

Los genes también le dicen al cuerpo cómo producir proteínas importantes llamadas enzimas, que ayudan a descomponer compuestos específicos en el cuerpo. Se estima que los humanos tienen entre 20,000 y 25,000 genes.

Los genes son transportados dentro de estructuras llamadas cromosomas. Cada célula humana contiene 23 pares de cromosomas, uno de cada padre. Los machos y las hembras tienen los mismos cromosomas, excepto por un par que determina el sexo. Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.

Si bien el código genético es realmente sorprendente, a veces se pueden producir errores. Puede faltar información en el código o el código puede contener demasiada información o tener información en el orden incorrecto. Algunos problemas genéticos, como la enfermedad de Gaucher, son causados por mutaciones o cambios en un gen. Una condición causada por mutaciones en uno o más genes se llama un trastorno genético.

Como se discutió, la enfermedad de Gaucher es un trastorno genético causado por mutaciones en el gen GBA, que proporciona instrucciones para producir una enzima llamada glucocerebrosidasa. El gen GBA se encuentra en el cromosoma 1. Hay dos copias del gen GBA, una de la madre y la otra del padre.

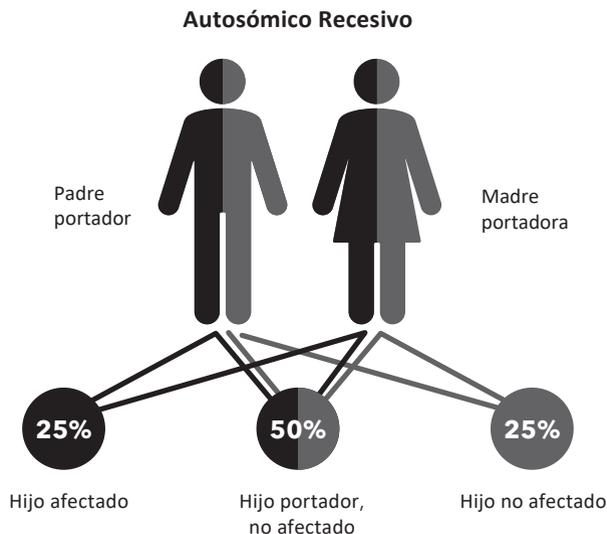
Las mutaciones genéticas pueden surgir de dos maneras diferentes:

- Las mutaciones hereditarias se heredan de un padre y están presentes a lo largo de la vida de una persona y están presentes en prácticamente todas las células del cuerpo.
- Las mutaciones adquiridas (o somáticas) ocurren en algún momento durante la vida de una persona y solo se encuentran en ciertas células del cuerpo. Estos cambios pueden ser causados por factores ambientales o durante la división celular. Estos no pueden ser pasados a la siguiente generación.

Las mutaciones que resultan en la enfermedad de Gaucher son hereditarias. La enfermedad de Gaucher solo puede desarrollarse cuando una persona hereda dos copias anormales del gen responsable de producir la enzima glucocerebrosidasa. Si una persona hereda solo una copia anormal de este gen, se la considera portadora y podría transmitir el gen que causa la enfermedad a sus hijos, pero en realidad no tendrá la enfermedad de Gaucher.

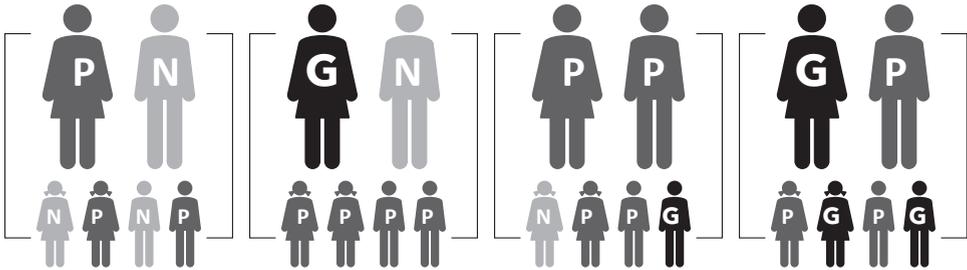
INCIDENCIA Y HERENCIA DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

Ambos padres deben portar el gen defectuoso para tener un hijo afectado, y los hombres y las mujeres se ven afectados por igual.



El gráfico muestra cómo el gen Gaucher se transmite de padres a hijos.

■ Gaucher
 ■ Portador
 ■ No afectado



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

Si una persona experimenta alguno de los síntomas de la enfermedad de Gaucher tipo 1, como agrandamiento del hígado y el bazo, disminución del recuento sanguíneo, sangrado y moretones con facilidad y / o problemas en los huesos, es importante que se haga una prueba. Esto es especialmente cierto si hay antecedentes familiares de la enfermedad.

Debido a que la enfermedad de Gaucher es rara, los pacientes a menudo deben solicitar una prueba. La mayoría de los profesionales de la salud no conocen la enfermedad de Gaucher y pueden no sospecharla a menos que un paciente lo sugiera.

Las pruebas para detectar la enfermedad de Gaucher tipo 1 involucran un análisis de sangre para adultos o una punción en el talón menos invasiva (un pinchazo más pequeño) para bebés. La prueba para medir el nivel de actividad de la enzima glucocerebrosidasa es la forma más precisa de diagnosticar la enfermedad de Gaucher. Aquellos con Gaucher tipo 1 tendrán niveles muy bajos de esta actividad enzimática. Un segundo tipo de prueba de laboratorio involucra el análisis de ADN del gen GBA para verificar mutaciones específicas.

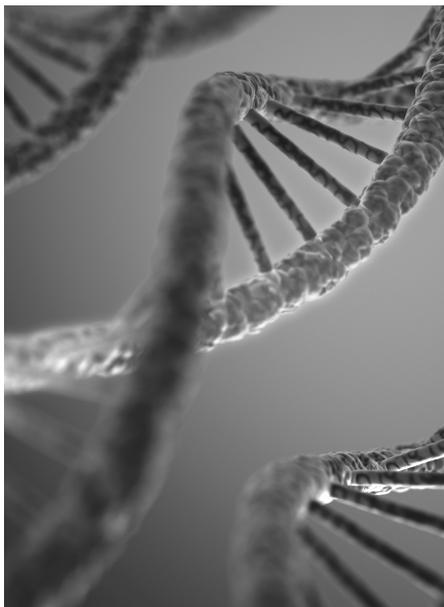
Las células de Gaucher también pueden verse en una biopsia de médula ósea o de hígado, lo que sugiere un diagnóstico de la enfermedad de Gaucher, pero se necesita la demostración de la deficiencia de la enzima y / o la confirmación de las mutaciones del ADN para hacer un diagnóstico de la enfermedad de Gaucher.

Es importante tener en cuenta que el diagnóstico temprano es crítico para el manejo proactivo de la enfermedad, que puede ayudar a minimizar los efectos a largo plazo.

Detección genética para portadores

La detección de portadores de la enfermedad de Gaucher es posible en personas con ascendencia judía Ashkenazi o si hay antecedentes familiares de la enfermedad. Las pruebas de ADN pueden ser muy útiles para determinar el estado del portador, que no puede determinarse mediante el análisis enzimático. Dos padres portadores corren el riesgo de tener un hijo con la enfermedad de Gaucher. Sin embargo, las pruebas de ADN no pueden predecir qué tan severamente se verá afectado el niño por la enfermedad de Gaucher.

La prueba de ADN consiste en una simple extracción de sangre o muestra de saliva. También es posible realizar pruebas de ADN prenatalmente.



¿POR QUÉ ALGUNAS CONDICIONES GENÉTICAS SON MÁS COMUNES EN GRUPOS ÉTNICOS?

Algunos trastornos genéticos tienen más probabilidades de ocurrir entre personas que remontan su ascendencia a un área geográfica particular. Las personas en un grupo étnico a menudo comparten ciertas versiones de sus genes, que se han transmitido de ancestros comunes. Si uno de estos genes compartidos contiene una mutación causante de enfermedad, un trastorno genético en particular puede verse con mayor frecuencia en el grupo. Es importante tener en cuenta, sin embargo, que estos trastornos pueden ocurrir en cualquier grupo étnico.

Fuente: The National Library of Medicine, Genetics Home Reference, "Your Guide to Understanding Genetic Conditions."

FAMILIA A FAMILIA

"Miedo, tristeza y muchas preguntas...eso es lo que más recuerdo del día en que recibimos el diagnóstico de la enfermedad de Gaucher tipo 1 de mi hijo. Tenía solo 8 años en ese momento. Al principio, a menudo hay más preguntas que respuestas, y es fácil sentirse abrumado con los "qué pasaría si". Por más difícil que pueda ser, mi consejo es tomar las cosas paso a paso y centrarse en el presente.

Además, recuerde que debido a que la deficiencia de enzimas varía de persona a persona, los síntomas también pueden ser muy diferentes.

También es importante consultar a un especialista de Gaucher, porque la mayoría de los profesionales de la salud en general no tienen experiencia con esta rara enfermedad. Con el tratamiento adecuado, la enfermedad a menudo se puede controlar.

Sobre todo, recomiendo buscar apoyo. Esta puede ser una enfermedad rara, pero existe una comunidad completa de pacientes y cuidadores de Gaucher para ayudarlo a vivir la mejor vida posible."

Mary – Madre de un niño de 15 años con Gaucher tipo 1.



Capítulo 2:

MONITOREO DE SU ENFERMEDAD



MONITOREO DE SU ENFERMEDAD

QUÉ SIGNIFICA TU DIAGNÓSTICO

Como se discutió en el Capítulo 1, debido a que la deficiencia de la enzima varía de persona a persona, los síntomas de la enfermedad de Gaucher tipo 1 también pueden ser diferentes. Algunas personas pueden estar relativamente libres de síntomas, mientras que otras experimentan complicaciones más graves. En algunos casos, los síntomas pueden no aparecer hasta la edad adulta, e incluso en ese caso, los síntomas pueden variar de leves a graves.



A lo largo de los años, ha habido avances significativos en el manejo de esta enfermedad. (Consulte el Capítulo 3 para las Opciones de tratamiento). La clave para un manejo efectivo de la enfermedad es ver a un especialista familiarizado con la enfermedad de Gaucher, junto con los proveedores de atención médica que traten los síntomas específicos que usted o su hijo están experimentando.

REUNIENDO UN GRUPO DE ESPECIALISTAS

Uno de los aspectos más importantes de vivir bien con la enfermedad de Gaucher tipo 1 es consultar a un especialista de Gaucher con regularidad, al menos una vez al año. Debido a que esta enfermedad es rara, muchos médicos generales e incluso especialistas nunca han tratado a un paciente con la enfermedad de Gaucher. Trabajar con un especialista de Gaucher puede ayudarlo a:

- Diagnosticar con precisión la enfermedad de Gaucher tipo I y evaluar el tipo y la gravedad de los síntomas.
- Crear un plan de tratamiento individualizado basado en sus síntomas.
- Tratar sus síntomas para mejorar la calidad de vida.
- Hacer un seguimiento de los indicadores de salud clave, como los recuentos sanguíneos, el volumen del bazo y el hígado y la densidad ósea (consulte Monitoreo de enfermedades).
- Coordinar su atención con su médico de atención primaria y otros especialistas.
- Monitorear proactivamente las condiciones relacionadas con la enfermedad de Gaucher.

¿Cómo puedes encontrar un especialista de Gaucher?

- The National Gaucher Foundation ofrece una herramienta de "Buscador de Tratamiento" en su sitio web. Visite www.gaucherdisease.org/gaucher-diagnosis-treatment/treatment-finder/.
- Consulte con su médico de atención primaria o consejero genético, quien puede ayudarlo a encontrar un especialista en su área.
- Hable con otras familias que viven con Gaucher y pida una recomendación.

Otras organizaciones que ofrecen recursos, incluyendo listas de especialistas, incluyen:

Center for Jewish Genetics

30 South Wells St.

Chicago, IL 60606

Telephone: 312-357-4717

Fax: 312-855-3295

E-mail: jewishgeneticsctr@juf.org

Website: <https://www.jewishgenetics.org>

Children's Gaucher Research Fund

P.O. Box 2123

Granite Bay, CA 95746-2123

Telephone: 916-797-3700

Fax: 916-797-3707

E-mail: research@childrensgaucher.org

Website: <http://www.childrensgaucher.org>

Jewish Genetic Disease Consortium (JGDC)

450 West End Ave., 6A

New York, NY 10024

Toll-free: 866-370-GENE (4363)

Telephone: 855-642-6900

Fax: 212-873-7892

E-mail: info@jewishgeneticdiseases.org

Website: <http://www.JewishGeneticDiseases.org>



¿Qué debe buscar en un especialista de Gaucher?

La mayoría de los especialistas de Gaucher trabajan en una especialidad relacionada, como hematología, ortopedia, genética o pediatría. Asegúrese de confirmar que el especialista con el que trabaja esté al tanto de todos los problemas que puede tener una persona con la enfermedad de Gaucher. Por ejemplo, un hematólogo puede no ser un experto en complicaciones óseas. Puede seleccionar un especialista según los síntomas particulares que usted o su hijo estén experimentando. También es importante entrevistar a especialistas cuando realice una selección, ya que desarrollará una relación a largo plazo con esta persona. La mayoría de los médicos programarán el tiempo para una consulta inicial o entrevista. Para aprovechar al máximo este tiempo, venga preparado con una lista de preguntas, tales como:

- ¿Cuántos años lleva tratando a los pacientes de Gaucher?
- ¿A cuántos pacientes de Gaucher está tratando actualmente? ¿Cuántos de estos pacientes son niños (si corresponde)?
- ¿Es usted autor o coautor de algún trabajo de investigación sobre Gaucher?
- ¿Pertenece a alguna organización o grupo de defensa de Gaucher?
- ¿Está familiarizado con las últimas opciones de tratamiento y manejo de enfermedades?
- ¿Está abierto a explorar terapias alternativas o ensayos clínicos?

Por supuesto, como con cualquier médico, el criterio más importante para seleccionar un especialista de Gaucher es qué tan cómodo se siente con esta persona. Los estudios demuestran que desarrollar una buena relación con un médico, que implica confianza y comunicación abierta, es fundamental para recibir la mejor atención posible. (Consulte “Desarrollar una buena relación con su médico”.)

Además de un especialista de Gaucher, es importante reunir un equipo de profesionales de la salud para ayudar a controlar y tratar los síntomas individuales.

DESARROLLAR UNA BUENA RELACIÓN CON SU MÉDICO

1. Buena comunicación: la comunicación debe ser bidireccional, permitiendo a los pacientes amplias oportunidades para hacer preguntas y expresar inquietudes. El médico debe hacer contacto visual directo y mirar al paciente en lugar de mirar una computadora portátil durante toda la conversación. Los pacientes deben venir preparados para las citas con preguntas e información precisa (ver # 4). Los pacientes también deben tomar notas durante la cita, para que puedan seguir con precisión las instrucciones proporcionadas por el médico.
2. Interés en toda la persona: un médico debe estar interesado en algo más que en los síntomas. Conocer la dinámica familiar, la situación laboral / escolar, las relaciones, etc. de un paciente puede conducir a mejores diagnósticos y decisiones de tratamiento. Los pacientes deben estar dispuestos a compartir este tipo de información.
3. Presencia emocional: hacer una conexión genuina con un paciente requiere que un médico esté "emocionalmente presente." ¿Parece que él o ella están realmente interesados y preocupados por todos los cambios en la condición del paciente, incluso aquellos que pueden parecer pequeños?
4. Honestidad: los pacientes deben ser abiertos y honestos con respecto a todos los síntomas, medicamentos y estilo de vida. Los pacientes deben estar preparados para responder con precisión las preguntas sobre cualquier cambio en la salud. Mantener un diario de síntomas puede ayudar a los pacientes a realizar un seguimiento de estos cambios y permitir que el médico realice mejores evaluaciones. Los médicos también deben estar dispuestos a responder todas las preguntas de manera completa y sincera.
5. Claridad: los médicos deben evitar la jerga y las explicaciones demasiado complejas. Los pacientes deben sentirse cómodos pidiendo aclaraciones. Tomar notas puede ayudar a los pacientes a recordar detalles importantes sobre su cuidado, especialmente cuando se trata con una serie de especialistas.

Según los síntomas y las complicaciones, su equipo de atención médica también puede incluir:

- **Genetista:** para evaluar, diagnosticar y asesorar a pacientes con afecciones hereditarias, como Gaucher. A menudo, estos profesionales de la salud trabajan con asesores genéticos y pueden responder preguntas sobre riesgos familiares y ayudar a coordinar la atención con otros especialistas.
- **Hematólogo:** para diagnosticar y tratar enfermedades relacionadas con la sangre, como la anemia. Más específicamente, tratan enfermedades que afectan la producción de sangre y sus componentes, como células sanguíneas, hemoglobina, proteínas sanguíneas, médula ósea, plaquetas, el bazo y la capacidad de la sangre para coagularse o coagularse, todo lo cual puede verse afectado por el tipo 1 Gaucher.
- **Ortopedista:** para tratar problemas con el sistema musculoesquelético, utilizando medios no quirúrgicos y quirúrgicos. Las condiciones óseas son algunas de las principales complicaciones de la enfermedad de Gaucher tipo 1. Un ortopedista puede reparar fracturas y articulaciones deterioradas, así como tratar la necrosis avascular, donde el tejido óseo muere debido a la falta de suministro de sangre.
- **Médico de atención primaria:** para coordinar su plan de tratamiento entre los especialistas, asegurarse de que los medicamentos recetados no interactúen negativamente, diagnosticar y detectar otros problemas relacionados con Gaucher, así como tratar problemas de salud no relacionados.
- **Pediatra:** para brindar atención médica a bebés, niños y adolescentes. La Academia Americana de Pediatría recomienda que las personas menores de 21 años sean tratadas por un pediatra.
- **Hepatólogo (especialista en hígado):** para diagnosticar y tratar enfermedades del hígado, la vesícula biliar y el páncreas. El hígado es uno de los órganos más afectados por la enfermedad de Gaucher tipo 1, lo que hace que un hepatólogo sea un miembro importante de su equipo. Un especialista en hígado puede ayudar a diagnosticar y tratar afecciones a menudo asociadas con Gaucher tipo 1, como hipertensión portal (presión arterial alta en la vena porta que transporta sangre al hígado), cálculos biliares y enfermedad de la vesícula biliar y cáncer de hígado.
- **Neurólogo:** para diagnosticar y tratar trastornos del sistema nervioso, como el cerebro, la médula espinal y la función muscular. Los neurólogos son vitales para las personas con enfermedad de Gaucher tipo 3.
- **Especialista en manejo del dolor:** para tratar y controlar el dolor crónico asociado con los huesos y las articulaciones, así como otras afecciones dolorosas. Estos especialistas suelen adoptar un enfoque múltiple para aliviar el sufrimiento y mejorar la calidad de vida de quienes experimentan dolor crónico.
- **Endocrinólogo:** para tratar la osteoporosis asociada con la enfermedad de Gaucher.
- **Fisioterapeuta:** también conocidos como fisioterapeutas, estos profesionales de la salud usan fuerza mecánica, movimientos, terapia manual, terapia de ejercicios y electroterapia para mejorar la movilidad, aumentar la flexibilidad y reducir el dolor en las articulaciones, mejorando así la calidad de vida del paciente.

- **Psicólogo o psiquiatra:** para ayudar a los pacientes y cuidadores a enfrentar las demandas emocionales a menudo abrumadoras asociadas con una enfermedad crónica.
- **Oncólogo:** para prevenir, diagnosticar y tratar el cáncer. Dado que los pacientes con Gaucher tipo 1 tienen un riesgo ligeramente mayor de desarrollar ciertos cánceres de la sangre y el hígado, puede recomendarse consultar a un oncólogo para un control regular o cambios en la salud.
- **Dentista o cirujano oral:** para diagnosticar y tratar problemas dentales, incluidos defectos en la cabeza, el cuello, la cara y las mandíbulas. Debido a que la enfermedad de Gaucher afecta a los huesos, muchos pacientes también tienen problemas dentales relacionados con la dureza ósea y dental. En particular, algunos pacientes tienen problemas con la mandíbula o la mandíbula. Las radiografías de rutina pueden ayudar a detectar problemas a tiempo. Además, la enfermedad de Gaucher puede afectar el sangrado posterior al procedimiento y el riesgo de infección. Por lo tanto, su dentista debe ser consciente de las posibles complicaciones dentales asociadas con Gaucher.

MONITORIZACIÓN DE LA ENFERMEDAD

Una de las formas más importantes en que los pacientes con Gaucher tipo 1 pueden lograr una salud óptima y prevenir daños permanentes es a través de un monitoreo continuo de la enfermedad por un especialista de Gaucher. Estos profesionales de la salud estarán atentos a los marcadores de salud clave (mediciones) para garantizar la mejor atención y resultados posibles. Los siguientes marcadores de salud son de particular interés para los pacientes con Gaucher tipo 1:

Sangre

Como se discutió en el primer capítulo, las células de Gaucher que se acumulan en la médula ósea y el bazo dificultan que el cuerpo produzca células sanguíneas normalmente y mantenga un conteo sanguíneo saludable. Por lo tanto, los pacientes con Gaucher tipo 1 pueden experimentar una serie de complicaciones relacionadas con la sangre, que incluyen recuentos bajos de glóbulos rojos (anemia), así como bajos recuentos de plaquetas que pueden llevar a hematomas y problemas de sangrado.

Se recomienda que se realice un recuento completo de células sanguíneas, incluidas las plaquetas y las enzimas hepáticas, en el diagnóstico inicial (línea de base) y luego cada 12 meses en pacientes no tratados. Los pacientes que reciben terapia de reemplazo enzimático (ERT, por sus siglas en inglés) deben realizarse recuentos de células sanguíneas cada tres meses y durante los cambios de tratamiento hasta que todos los valores se hayan optimizado.

Huesos

Los problemas óseos son comunes en personas con Gaucher tipo 1. Gaucher puede causar el debilitamiento de los huesos (osteoporosis) y la pérdida ósea (osteopenia), así como dolor en los huesos debido a la reducción del flujo sanguíneo a los huesos. Si no se trata, estas afecciones pueden provocar una necrosis avascular (deterioro y muerte del tejido óseo), un mayor riesgo de fracturas y fracturas espontáneas. Además, el Gaucher tipo 1 puede causar dolor articular, artritis y daño articular, que puede volverse permanente si no se trata adecuadamente.

Por lo tanto, es fundamental que a los pacientes se les realicen pruebas regularmente para detectar problemas en los huesos. Por lo general, esto implica una IRM inicial (imágenes de resonancia magnética) del fémur o el hueso del muslo, la columna vertebral y las áreas que pueden ser rígidas o dolorosas, como hombros y caderas. Las evaluaciones periódicas de seguimiento deben considerarse y discutirse con su médico.

Además, los pacientes de tipo 1 deben tener mediciones regulares de densidad ósea. Una prueba de densidad ósea utiliza rayos X para medir cuántos gramos de calcio y otros minerales óseos se empaquetan en un segmento de hueso. Los huesos que normalmente se examinan están en la cadera y la columna vertebral, pero a veces también se evalúan los huesos del antebrazo, la muñeca y el talón. Las pruebas de densidad ósea deben realizarse cada 1-2 años.

Biomarcadores

Un biomarcador es un indicador medible de la presencia o gravedad de las enfermedades en el cuerpo. En otras palabras, un biomarcador es cualquier cosa que se puede usar para determinar si una enfermedad está presente o cómo está progresando la enfermedad. Los biomarcadores pueden ser propiedades biológicas o moléculas que pueden detectarse y medirse en partes del cuerpo, como la sangre o el tejido. También pueden ser células específicas, genes, enzimas u hormonas que afectan el cuerpo.

Uno de los ejemplos más simples de un biomarcador es la temperatura corporal, que indica fiebre y posible infección. La presión arterial es otro biomarcador común, que se utiliza para determinar el riesgo de un derrame cerebral.

Además de ayudar a los médicos a diagnosticar y prevenir enfermedades, los biomarcadores son útiles para medir la progresión de las enfermedades. Algunos biomarcadores relacionados con medicamentos pueden evaluarse para ayudar a determinar si un determinado medicamento puede ser eficaz en un paciente específico, así como la forma en que el cuerpo del paciente reaccionará o procesará el medicamento.

En el caso de Gaucher tipo 1, se utilizan varios biomarcadores para evaluar la gravedad de la enfermedad y monitorear su progresión, así como para determinar la respuesta de un paciente a la terapia, como la ERT. Los biomarcadores no pueden usarse de forma independiente para controlar la enfermedad de Gaucher pero junto con otras evaluaciones, como la RMN y los recuentos sanguíneos, ayudan a los proveedores de atención médica a tomar decisiones sobre los tratamientos y las dosis más adecuadas. Los siguientes son algunos biomarcadores de sangre comunes que se usan para monitorear a las personas con enfermedad de Gaucher tipo 1:



Quitotriosidasa (CHITO): CHITO se mide en la sangre. Es una enzima producida y secretada en macrófagos activados (un tipo de glóbulo blanco) y participa en la descomposición de cosas que contienen “quitina”, como bacterias y ciertos hongos. Hay más macrófagos activados cuando hay inflamación crónica. Dado que la enfermedad de Gaucher tipo 1 causa inflamación crónica, hay más macrófagos activados y, por lo tanto, se produce más CHITO. Las personas con enfermedad de Gaucher no tratada pueden tener niveles muy elevados de CHITO.

Fosfatasa ácida resistente a tartrato (TRAP): TRAP es otro tipo de enzima que se almacena en los lisosomas. La TRAP es secretada por el hueso, el hígado, el bazo y el riñón. La mayor parte de esta enzima se secreta en presencia de macrófagos activados y de inflamación crónica, como se encuentra en las personas con enfermedad de Gaucher tipo 1. Por lo tanto, los niveles elevados de TRAP se observan a menudo en las personas con enfermedad de Gaucher.

Enzima convertidora de angiotensina

(ACE): ACE es un indicador no específico de almacenamiento de lípidos, lo que significa que el nivel de ACE puede ser elevada como resultado de almacenamiento de lípidos relacionados con Gaucher. Sin embargo, los niveles de ACE también podrían ser mayores de lo normal debido a otros lípidos, tales como colesterol se almacena en el cuerpo. Las personas con diabetes e hipertiroidismo también pueden tener niveles elevados de ACE. Si una persona con enfermedad de Gaucher toma una clase de medicamento conocido como inhibidores de la ECA (por ejemplo, Lisinopril o Enalapril), que se usa principalmente para tratar la presión arterial alta, la medición de la ECA se reducirá a cero y no será un biomarcador útil.



Glucosilfingosina (Lyso-Gb1): en un individuo sin enfermedad de Gaucher, la glucocerebrosida se descompone en glucosa y ceramida para que el cuerpo la procese. Recuerde, una persona con enfermedad de Gaucher tipo 1 carece de la enzima para descomponer esta sustancia grasa, lo que le permite acumularse en algunas células. Aquellos con enfermedad de Gaucher tipo 1 tienen niveles elevados de Lyso-Gb1.

Los pacientes con Gaucher tipo 1 deben hacer que sus biomarcadores sean monitoreados regularmente por un especialista de Gaucher para ayudar a evaluar la progresión de la enfermedad y su tratamiento.

También es importante para aquellos que viven con Gaucher cuidarse bien, incluso comer bien y hacer ejercicio, lo que ayudará a fortalecer los huesos y garantizar una salud óptima.

FAMILIA A FAMILIA

“Pasaron casi tres años antes de que recibiéramos un diagnóstico de la enfermedad de Gaucher tipo 1 para nuestra hija. Cuando tenía 14 años de edad, ella comenzó a recibir hemorragias nasales frecuentes, y nos dimos cuenta de que tenía moretones fácilmente. Pensamos que los golpes eran causados por el fútbol, pero ella parecía tener más que otros niños. Un análisis de sangre mostró que estaba anémica y le recetaron pastillas de hierro, lo cual no ayudó. Eventualmente, ella se fatigó tanto que apenas podía pasar el día.

A los 17 años, finalmente vimos a un hematólogo que ordenó una biopsia de médula ósea, que reveló que ella tenía Gaucher tipo 1. Nos envió a otro hematólogo que también es un especialista de Gaucher.

Cuando nos reunimos por primera vez con nuestro especialista en Gaucher, definitivamente tuvimos más preguntas que respuestas. Honestamente, no sabíamos por dónde empezar ya que se relaciona con los especialistas, las pruebas y el tratamiento. Pero, después de nuestra visita inicial, nos sentimos mucho más en control. Hizo una evaluación exhaustiva y describió un plan de tratamiento para nuestra hija que se basaba en sus síntomas. Ella comenzó a recibir infusiones quincenales y comenzó a sentirse mejor. Fue muy tranquilizador hablar finalmente con alguien que sabía lo que estábamos pasando y nos podría guiar a través del proceso.



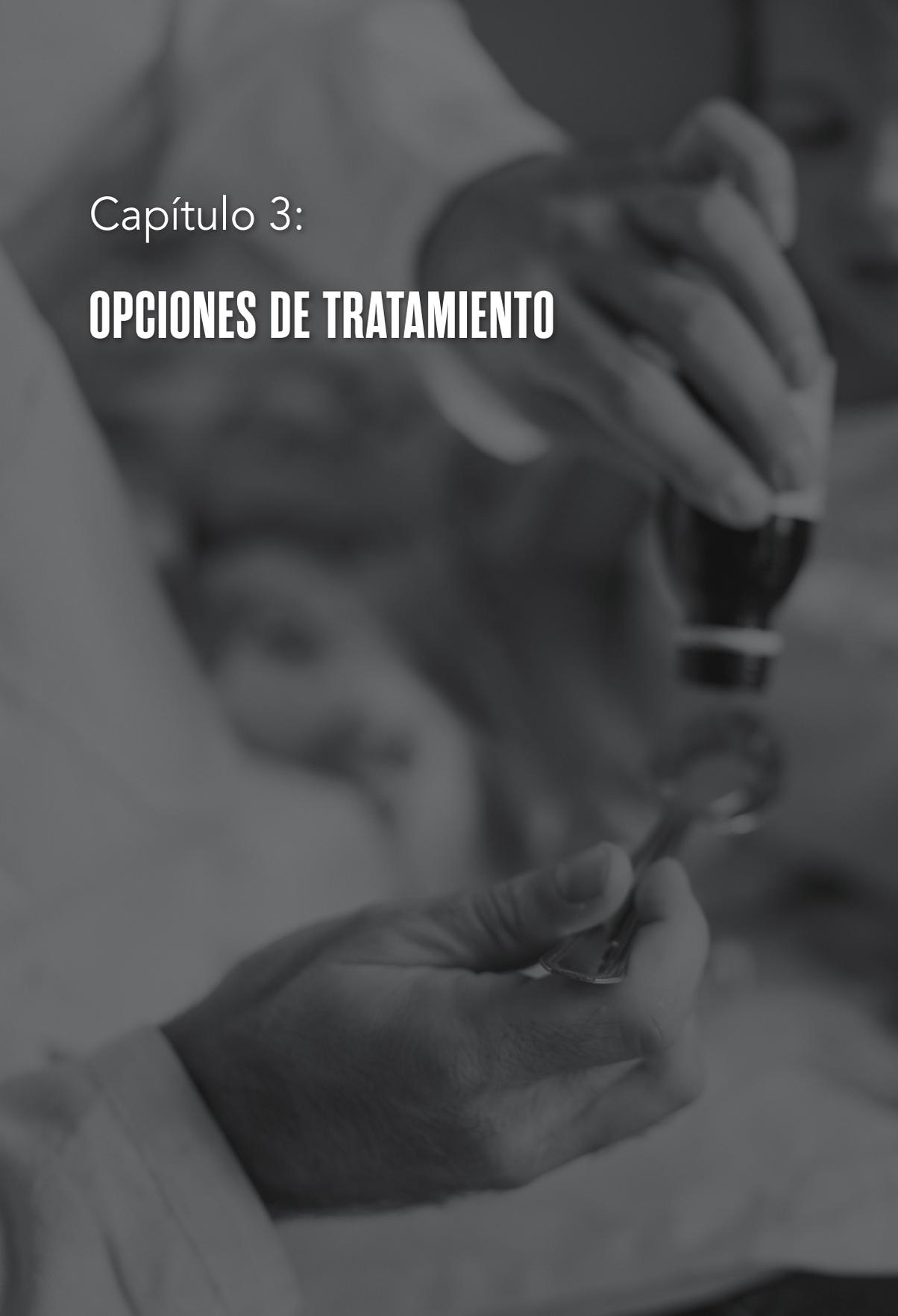
Hemos estado trabajando con este médico durante más de 5 años y hemos formado una relación maravillosa con ella. Gracias a las visitas regulares, el seguimiento y el tratamiento diligentes, nuestra hija ha podido llevar una vida activa. De hecho, ¡pronto se graduará de la universidad!

Estamos agradecidos de que tenga una forma relativamente leve de Gaucher tipo 1, pero también comprendemos la importancia de vigilar los cambios en su salud. Ella necesitará monitoreo y tratamiento por el resto de su vida. Ella también sigue un programa de dieta y ejercicio diseñado para ayudar a prevenir la pérdida ósea y mantenerse saludable.

Nuestro consejo para otras familias que viven con esta enfermedad es encontrar un gran especialista y explorar las opciones de manejo de la enfermedad con él o ella. Nuestra hija también encontró mucho apoyo y aliento de otros pacientes de Gaucher en el blog de la Enfermedad de Gaucher (www.gaucherstories.wordpress.com) y en el sitio web de NGF. Ella ha conocido a pacientes de Gaucher de todo el mundo. Es bueno saber que no estamos solos.“

Rebecca — Madre de una hija de 22 años con enfermedad de Gaucher tipo 1.





Capítulo 3:

OPCIONES DE TRATAMIENTO

OPCIONES DE TRATAMIENTO

“Incurable” es una palabra aterradora. Significa que su vida ha cambiado para siempre, lo que puede ser difícil de procesar incluso para la persona más fuerte. Como se mencionó anteriormente, es normal que los pacientes y sus seres queridos pasen por una avalancha de emociones diferentes a medida que aprenden a enfrentar esta nueva realidad.

Si bien no existe cura para la enfermedad de Gaucher tipo 1, hay una variedad de opciones de tratamiento que tienen la intención de ayudar a controlar los síntomas. Debido a que esta enfermedad afecta a cada persona de manera diferente, es importante trabajar con un especialista de Gaucher para controlar los síntomas y complicaciones y recomendar opciones de tratamiento. Algunas personas tienen síntomas tan leves que no requieren tratamiento, mientras que otras requieren un enfoque más agresivo. La buena noticia es que hay opciones de tratamiento disponibles para ayudar a controlar esta enfermedad. Es importante entender, sin embargo, que el tratamiento puede no abordar todos los síntomas asociados con la enfermedad de Gaucher tipo 1 y puede tener efectos secundarios negativos. Decidir qué tratamiento será más efectivo, junto con la dosis correcta, dependerá del tipo y la gravedad de los síntomas que esté experimentando, así como de otros factores, como la edad y la salud en general. Debido a que elegir un tratamiento es una decisión tan importante, debe trabajar con su especialista de Gaucher para determinar cuál es la mejor opción para usted o su hijo.

Hay dos tipos de tratamientos para la enfermedad de Gaucher actualmente disponibles: la terapia de reemplazo enzimático (ERT) y la terapia de reducción de sustrato (SRT).

TERAPIA DE REEMPLAZO DE ENZIMAS (ERT)

Cómo funciona:

Recuerde, las personas con la enfermedad de Gaucher no tienen suficiente enzima activa. La terapia de reemplazo enzimático (ERT, por sus siglas en inglés) proporciona al cuerpo una enzima artificial. Esencialmente, equilibra los niveles bajos de la enzima glucocerebrosidasa (GCCase) que tienen los pacientes de Gaucher con una versión modificada. La enzima artificial ayuda a descomponer el glucocerebroside (GL1), el químico graso que se acumula en las células de los pacientes con Gaucher. Esto puede ayudar a compensar la enzima defectuosa.

La ERT se administra en un procedimiento llamado infusión. Una infusión implica un medicamento que se administra por vía intravenosa (IV) a través de una vena en el brazo. Las infusiones se dan generalmente cada 2 semanas. Sin embargo, las dosis y el tiempo pueden variar según el paciente y las recomendaciones de su especialista.

Qué esperar de tu infusión:

Cada infusión generalmente toma de 1 a 2 horas en completarse. Los pacientes pueden recibir ERT en un entorno clínico, como un centro de infusión, el consultorio de un médico o un centro de infusión de farmacia especializada. Un paciente también puede recibir una infusión en casa con la ayuda de una enfermera de atención domiciliaria. Su compañía de seguros puede tener preferencias con respecto a la ubicación de la infusión, y su médico administrador puede tener preferencias sobre cómo iniciar las infusiones en un entorno clínico antes de mudarse a un hogar. Los administradores de casos farmacéuticos trabajan con el consultorio de su médico, así como con su compañía de seguros, para determinar las mejores opciones (consulte el Capítulo 6 para obtener más información sobre el seguro de salud).

- **Centros de infusión:** son instalaciones médicas especializadas en infusiones intravenosas (IV). Los centros de infusión pueden ser parte de un centro médico, una farmacia especializada o un centro independiente. Una vez que un paciente llega a un centro de infusión, el personal médico prepara el medicamento. Este proceso puede durar una hora o más, aunque algunos centros comenzarán la preparación cuando los pacientes estén en camino. Dependiendo del centro de infusión, puede estar en una habitación grande, sentado en una silla reclinable, y varios otros pacientes recibirán infusiones. Los pacientes pueden recibir ERT para la enfermedad de Gaucher, pero también podrían recibir quimioterapia para un diagnóstico de cáncer u otro medicamento intravenoso. A veces se puede colocar una cortina entre las sillas de infusión para mayor privacidad.

Algunos pacientes encuentran que viajar a centros de infusión y esperar el procedimiento, además de recibir la infusión en sí misma, consumen mucho tiempo y son inconvenientes. También puede ser difícil para los niños pequeños, que a menudo pierden actividades y eventos debido a las infusiones. Por otro lado, muchos pacientes prefieren los centros de infusión porque están familiarizados y tienen personal médico en el lugar.

- **Centros de tratamiento de enfermedades de Gaucher:** algunos hospitales y consultorios están equipados con centros de infusión para pacientes de Gaucher. Esto permite a los especialistas de Gaucher monitorear fácilmente los marcadores de salud clave (ver el Capítulo 2) y ajustar la dosis de medicamentos del paciente. Los pacientes todavía deben viajar a estas citas y esperar a que se prepare la medicación. Sin embargo, a algunos pacientes les resulta más conveniente si pueden combinar infusiones con citas para ver a su especialista. Tener a mano un especialista de Gaucher que esté familiarizado con el medicamento y la enfermedad puede ser reconfortante si se produce una reacción durante una infusión. Algunos consultorios médicos ofrecen salas privadas para las infusiones.

- **Infusiones en el hogar:** para algunos pacientes, recibir infusiones en el hogar es más conveniente y cómodo. Requiere la ayuda de una enfermera de atención médica domiciliaria, que prepara el medicamento y ayuda con la IV en su hogar. Las infusiones en el hogar se ofrecen normalmente solo después de que un paciente haya recibido varias infusiones en un entorno clínico sin complicaciones. Las infusiones en el hogar se pueden hacer por las noches o los fines de semana, dependiendo de la disponibilidad de la enfermera. Debido a que no tiene que viajar ni pasar tiempo esperando en un centro de infusión, las infusiones en el hogar pueden ahorrar tiempo. Esto puede ayudar a los niños a llevar una vida más “normal” al permitirles asistir más fácilmente a la escuela y otras actividades. Además, algunos niños más pequeños pueden sentirse más cómodos en un hogar. Sin embargo, no hay personal médico adicional a la mano si ocurren complicaciones, como dificultad para insertar la IV.

Independientemente del contexto, es importante trabajar con su especialista de Gaucher para monitorear estos tratamientos y atenerse a su plan de tratamiento.

Actualmente, la FDA ha aprobado varios medicamentos de terapia de reemplazo enzimático. Nuevamente, su especialista de Gaucher puede ayudarlo a determinar cuál de estos medicamentos puede ser adecuado para usted y puede aconsejarle sobre los riesgos y beneficios potenciales del tratamiento.

TERAPIA DE REDUCCIÓN DEL SUSTRATO (SRT)

Cómo funciona:

La terapia de reducción de sustrato (SRT) toma un enfoque diferente para tratar la enfermedad de Gaucher tipo 1. En lugar de proporcionar una enzima para descomponer el glucocerebrosido, la SRT reduce la producción de la sustancia que las personas con enfermedad de Gaucher no pueden descomponer. Dado que todas las personas con la enfermedad de Gaucher tienen un poco de enzima que funciona de forma natural, la esperanza es que si no hay tanto material para descomponer, la enzima natural puede mantenerse al día. Si volvemos a nuestra analogía de “reciclaje”, la ERT ayuda al cuerpo a reciclar más desechos (glucocerebrosido), mientras que la SRT ayuda al cuerpo a producir menos para comenzar.

Administración:

SRT se administra como un medicamento oral, que no requiere una infusión. Sin embargo, la SRT no puede ser utilizada por mujeres embarazadas o que estén amamantando, ni está aprobada para su uso en niños. Estos medicamentos tampoco son recomendados para pacientes muy ancianos o personas con enfermedad renal o hepática.

Debido a que cada persona reacciona de manera diferente a estos medicamentos, puede que no sean efectivos para ciertos pacientes. Nuevamente, un especialista de Gaucher puede ayudarlo a decidir qué tipo de medicamento es adecuado para usted.

OTROS TRATAMIENTOS POTENCIALES

ERT y SRT están destinados a tratar la causa subyacente de la enfermedad de Gaucher tipo 1 para prevenir problemas que requieren tratamientos adicionales. Un especialista de Gaucher lo ayudará a determinar si es posible que se necesiten tratamientos adicionales. Las siguientes son algunas terapias que pueden ser discutidas:



Medicamentos con Osteoporosis

Por razones que no se comprenden completamente, las personas con enfermedad de Gaucher tipo 1 desarrollan osteopenia (pérdida ósea) y osteoporosis (huesos debilitados). Dependiendo de los resultados de las IRM y las pruebas de densidad ósea, su especialista puede prescribir un tratamiento adicional para la osteoporosis.

Hay una serie de medicamentos utilizados para ayudar a fortalecer y reconstruir los huesos.

El tipo más común de medicamento recetado para la osteoporosis es un “bifosfonato.” Los huesos sanos se descomponen y se reconstruyen continuamente. Los bifosfonatos funcionan al desacelerar las células que descomponen el hueso. Al reducir la pérdida ósea, permiten que las células formadoras de hueso funcionen de manera más efectiva. Su médico puede ayudarlo a decidir si este tipo de tratamiento sería beneficioso y, de ser así, cuál es el medicamento adecuado para usted. Los bifosfonatos se pueden administrar por vía oral, una vez a la semana o una vez al mes, o en algunos casos, a través de una infusión intravenosa trimestral o anual.

Algunos médicos pueden recomendar suplementos de calcio y vitamina D.

Nunca comience a tomar un medicamento o suplemento sin consultar primero a su médico, ya que cualquier medicamento o suplemento podría tener efectos secundarios o interactuar con otros medicamentos que esté tomando.

No confíe solo en la medicación. La mayoría de los expertos están de acuerdo en que la medicación es más efectiva cuando se combina con cambios en el estilo de vida. De hecho, las siguientes recomendaciones no solo harán que el tratamiento sea más efectivo, sino que también pueden prevenir la osteoporosis:

- **Haga algo de ejercicio:** cualquier actividad física que sea “con peso” (consulte “8 Ejercicios para fortalecer los huesos”), junto con los ejercicios que mejoran el equilibrio, pueden fortalecer los huesos y reducir el riesgo de una fractura. Esto es especialmente cierto a medida que envejeces porque los huesos se debilitan naturalmente con el tiempo.
- **Coma una dieta saludable:** una dieta balanceada en general es esencial para una buena salud, pero obtener suficiente calcio y vitamina D es particularmente importante para los huesos fuertes.
- **Dejar de fumar:** Fumar acelera la pérdida de hueso.
- **Limite el consumo de alcohol:** si decide beber alcohol, hágalo con moderación. Para las mujeres sanas, eso significa hasta una bebida por día y hasta dos bebidas por día para hombres sanos.



Trasplante de médula ósea

Un trasplante de médula ósea o de células madre es un procedimiento de riesgo que consiste en deshacerse de la médula ósea de una persona con quimioterapia y reemplazarla con la médula ósea de un donante que no tiene la enfermedad de Gaucher. Si tiene éxito, la nueva médula ósea produce la enzima deficiente en la enfermedad de Gaucher y puede eliminar la necesidad de ERT y SRT. El procedimiento puede enfermar a los pacientes y causar la muerte. Por lo tanto, la mayoría de los médicos están de acuerdo en que los riesgos del procedimiento superan los beneficios y reservan esta opción para personas con enfermedades graves para las cuales la ERT y la SRT pueden no ser efectivas.

Esplenectomía

Antes de que la terapia de reemplazo enzimático estuviera disponible, la extirpación del bazo (esplenectomía) era un tratamiento común para la enfermedad de Gaucher. Cuando los niveles de hemoglobina y plaquetas están muy bajos causan un bazo agrandado de forma masiva, una esplenectomía puede corregir el problema al extirpar el bazo, que está atrapando las células sanguíneas. Sin embargo, este procedimiento no aborda el problema subyacente del almacenamiento de material que el cuerpo no puede descomponer, por lo que otros problemas asociados con la enfermedad de Gaucher continúan progresando, como la enfermedad ósea y el agrandamiento del hígado. En la actualidad, este procedimiento generalmente no se realiza a menos que exista una complicación grave relacionada con Gaucher.

(Nota: Para obtener información sobre los reemplazos articulares, el manejo del dolor y los medicamentos para enfermedades relacionadas, como el de Parkinson, consulte el Capítulo 4: Cómo manejar los síntomas y las complicaciones.)

Todos los casos son diferentes

Cuando se trata de la enfermedad de Gaucher tipo 1, no existe un plan de tratamiento de “talla única.” Existen muchas variables, entre ellas, cuándo se diagnostica la enfermedad y la gravedad y el tipo de síntomas que se deben tener en cuenta al desarrollar un tratamiento. Sin embargo, hay algunos puntos en común:

- El diagnóstico precoz y el tratamiento proactivo son importantes.
- Trabajar con un especialista de Gaucher puede ayudarlo a determinar el plan de tratamiento más efectivo.
- Tomar un enfoque holístico de su salud resultará en los mejores resultados.

8 EJERCICIOS PARA HUESOS FUERTES

Los ejercicios que ejercen presión sobre los huesos y los músculos se denominan “carga de peso.” Debido a que los ejercicios con pesas ayudan a los huesos a mantenerse fuertes, deben incorporarse en su vida diaria. ¡Afortunadamente, no tienes que pasar horas en un gimnasio para obtener los beneficios! Por supuesto, asegúrese de hablar con su médico antes de comenzar una nueva rutina de ejercicios para asegurarse de que sea seguro para usted. Una vez que obtenga el visto bueno, intente los siguientes ejercicios:

1. **Tai Chi:** esta práctica, que utiliza una serie de movimientos lentos y elegantes, desarrolla la coordinación y los huesos. Un estudio publicado en *Physician and Sports Medicine* encontró que el tai chi podía retardar la pérdida ósea en mujeres posmenopáusicas, lo que se confirmó con las pruebas de densidad ósea. El Tai Chi también es un buen alivio para el estrés, lo que puede beneficiar a aquellos que se enfrentan al estrés emocional asociado con una enfermedad crónica como Gaucher.
2. **Yoga:** un estudio publicado en *Yoga Journal* encontró un aumento en la densidad mineral ósea en las espinas de las mujeres que hacían yoga con regularidad. Ya sea que prefiera un estilo lento y preciso de yoga (Iyengar) o una forma más vigorosa (Ashtanga), el yoga puede formar huesos en sus caderas, columna vertebral y muñecas, que son los huesos más vulnerables a la fractura. Como beneficio adicional, el yoga también mejora el equilibrio, la coordinación, la concentración y la conciencia corporal, todo lo cual ayuda a prevenir caídas y aliviar el estrés.
3. **Caminar a paso ligero:** caminar es una de las mejores maneras de hacer ejercicio, sin mencionar que es gratis y no requiere ningún equipo especial. Un estudio de enfermeras encontró que caminar 4 horas a la semana daba como resultado un riesgo 41% menor de fracturas de cadera, en comparación con aquellos que caminaban menos de 1 hora a la semana. Caminar a paso ligero, lo que aumenta su ritmo cardíaco, es lo mejor, pero puede adaptar su velocidad a su nivel de condición física o habilidades físicas actuales.



4. **Golf:** esta es una buena noticia para los golfistas. Estudios recientes muestran que llevar una bolsa de golf y caminar (sin carretas) por el campo, así como los movimientos de swing, puede contribuir a un buen entrenamiento. Si bien puede que no sea bueno para tu juego de golf, ¡perseguir esas bolas errantes mejora los beneficios!

5. **Bailar:** ¿Quién dice que el ejercicio no puede ser divertido? Las clases de baile están regresando en estos días, y por una buena razón, no solo es divertido bailar, sino que también ofrece un ejercicio cardiovascular, así como acción de cadera y pierna que fortalece los huesos.
6. **Senderismo:** si te encanta salir y disfrutar de la naturaleza, el senderismo podría ser el mejor ejercicio para construir huesos. Debido a que el senderismo se realiza en senderos, que incluyen terrenos más abruptos y colinas, proporciona un mejor entrenamiento que caminar sobre superficies planas. También es una gran manera de relajarse.
7. **Deportes de raqueta:** estos incluyen tenis, squash y paddle. Balanceando la raqueta afecta tu brazo, muñeca y hombro, mientras que todo lo que te rodea persigue pelotas en tus caderas y columna vertebral.
8. **Entrenamiento de fuerza:** levantar pesas, usar las máquinas de pesas en un gimnasio o hacer ejercicios de gimnasia son todas formas de entrenamiento de fuerza o de resistencia. Estás trabajando contra algún tipo de resistencia, ya sea el peso libre o el peso de tu propio cuerpo, para estresar una secuencia de músculos y huesos. El cirujano general recomienda el entrenamiento de fuerza al menos dos veces por semana para estimular el crecimiento óseo.

Para obtener los mejores resultados, intente combinar algunos de estos ejercicios en su rutina. Invite a algunos amigos a unirse a usted, que no solo lo ayudarán a mantenerse en el camino, sino que también le brindarán el beneficio adicional de socializar.

Si le han dicho que sus huesos están debilitados o le han diagnosticado osteoporosis, es importante que tome algunas precauciones. Debido a que tiene un mayor riesgo de fracturas, los deportes que tienen el potencial de caídas graves, como el esquí alpino o el patinaje sobre hielo, o que requieren actividades de alto impacto, no son recomendables. Además, si tienes adelgazamiento en la columna vertebral, debes evitar las flexiones profundas en el yoga. Nuevamente, es aconsejable consultar con su médico antes de comenzar un nuevo programa de ejercicios.

Fuente: WedMD, Rebecca Buffum Taylor, 2018.



MÁS ALLÁ DEL TRATAMIENTO

“El buen médico trata la enfermedad; el gran médico trata al paciente que tiene la enfermedad” - **William Osler**

Hay un aspecto tanto físico como mental para hacer frente a una enfermedad crónica. Aparte de los síntomas físicos, que se tratan con terapias médicas, muchos pacientes se deprimen o se sienten ansiosos, lo que puede hacer que los pacientes dejen de cuidarse a sí mismos, así como problemas de salud relacionados con el estrés. Sin embargo, los estudios muestran que adoptar un enfoque holístico para el tratamiento produce los mejores resultados, lo que significa que los pacientes deben incorporar bienestar mental, reducción del estrés, dieta adecuada y ejercicio para una salud óptima.

Incluso cuando los pacientes están limitados físicamente debido al dolor en las articulaciones y los huesos, es importante hacer ejercicio todos los días que sea posible. Tan solo 30 minutos de actividad física pueden proporcionar enormes beneficios. El estiramiento, caminar, andar en bicicleta y la terapia de piscina, que son fáciles para las articulaciones, no solo pueden reducir el estrés, sino también mejorar la flexibilidad y el dolor. Si no ha estado físicamente activo, debe comenzar consultando a un médico o trabajando con un fisioterapeuta.



Una dieta saludable también es esencial. Piensa en la comida como tu arma secreta en la batalla contra las enfermedades de todo tipo. La nutrición adecuada le brinda a su cuerpo los recursos que necesita para desarrollar músculos, combatir infecciones, reparar el daño celular y mantenerse fuerte, así como prevenir una amplia gama de problemas de salud, como diabetes y enfermedades cardíacas. Si no está seguro de por dónde empezar, puede consultar con un nutricionista o visitar www.heart.org/HealthyLiving/HealthyEating/Nutrition, que proporciona pautas para una dieta saludable para el corazón que ofrece beneficios generales.

Por último, no descuides tu bienestar mental. Las técnicas de reducción del estrés como la meditación y los ejercicios de respiración pueden ser muy beneficiosos. Para aquellos con fuertes creencias religiosas o espirituales, aprovechar el poder de estas prácticas también puede ser muy útil. Mantenerse físicamente activo, mantener lazos y actividades sociales, y participar en pasatiempos también son formas efectivas de reducir el estrés y mejorar el bienestar mental. Cualquier actividad que proporcione un respiro de sus preocupaciones y le dé un breve descanso mental lo ayudará a superar un día difícil.

Centrarse en hoy también es muy útil. Es fácil quedar atrapado en el “qué pasaría si,” pero insistir en los tratamientos futuros y las posibles complicaciones es contraproducente. Puede dejarte abrumado y deprimido.

Si usted o su hijo experimentan síntomas de depresión, como abstinencia, falta de interés en las actividades, pérdida de apetito, fatiga o pensamientos de lastimarse, es importante buscar ayuda profesional. De hecho, ver a un terapeuta profesional o participar en un grupo de apoyo puede prevenir la depresión y mejorar sus habilidades de afrontamiento. Involucrar a miembros de la familia en este tipo de terapia también puede ser beneficioso. El objetivo es vivir la mejor vida posible.



FAMILIA A FAMILIA

“Cuando tenía 32 años, comencé a sentirme muy fatigado. ¡Desde que trabajaba a tiempo completo y crié a dos estudiantes de secundaria ocupados, pensé que estar cansado era normal! Pero, a medida que la fatiga empeoró, también noté algo de sensibilidad e hinchazón en mi abdomen, que resultó ser un bazo agrandado. Debido a que la enfermedad corre en nuestra familia, el médico sospechó que Gaucher confirmaba los análisis de sangre.

Tan pronto como me diagnosticaron, comencé a trabajar con un especialista de Gaucher, quien enfatizó la importancia de comenzar el tratamiento de inmediato. Después de una serie de pruebas, recomendó ERT. Si bien las infusiones quincenales son un poco inconvenientes, estaba dispuesta a hacer lo que fuera necesario para sentirme mejor y evitar que la enfermedad causara más daño a mi cuerpo. En lugar de frustrarme por el tiempo que toman las infusiones, ahora uso este tiempo para ponerme al día con mi lectura.

He estado recibiendo infusiones durante varios años y me siento bien. Tengo algunos días mejores que otros, días en los que tengo más energía, pero en general, he podido seguir trabajando y asistir a las clases de baile y los partidos de fútbol de mi hija.

Para reducir el riesgo de fracturas, reemplacé mi trote diario con caminar y comencé a nadar en nuestro centro de recreación local, lo que me ayuda a mantenerme en forma, pero es más fácil para los huesos y las articulaciones.

Una de las cosas que he encontrado más útil es hablar con otras personas con Gaucher tipo 1. Me uní a una comunidad en línea, que encaja en mi apretada agenda. Estas personas han proporcionado un gran consejo y un montón de apoyo. Pienso en ellos como mi familia extendida.”



Emily – Edad 35, paciente con Gaucher tipo 1



Capítulo 4:

MANEJO DE SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES

MANEJO DE SÍNTOMAS Y COMPLICACIONES

Si bien los tratamientos que cubrimos en el último capítulo pueden ser muy efectivos para minimizar o incluso eliminar ciertos síntomas y complicaciones relacionadas con Gaucher, muchos pacientes que reciben terapia continuarán experimentando algunas afecciones, como fatiga y dolor. Como hemos discutido, el tipo y la gravedad de estos síntomas pueden variar dramáticamente de una persona a otra.

¿Por qué el tratamiento no “arregla” todos los problemas que enfrentan los pacientes con Gaucher tipo 1? Para responder a esta pregunta, primero revisemos cómo funcionan ERT y SRT. Ambas terapias se centran en la deficiencia de enzimas y la acumulación resultante de glucocerebroside, que es la causa subyacente de Gaucher. Sin embargo, son terapias, no una cura. La respuesta a la terapia puede variar de una persona a otra, y algunos problemas pueden no responder en absoluto.

Trabajar con su especialista de Gaucher, junto con otros miembros de su equipo médico, es la mejor manera de controlar su condición y tratar las complicaciones a medida que surjan. Sin embargo, los pacientes también deben conocer las quejas más frecuentes asociadas con esta enfermedad y cómo manejarlas, así como los riesgos potenciales de desarrollar afecciones relacionadas.

LIDIAR CON LA FATIGA

La fatiga crónica es un síntoma muy común de Gaucher tipo 1. Para algunos pacientes, la fatiga extrema es su síntoma más debilitante. Desafortunadamente, la causa de esta fatiga aún no está clara, y puede deberse a una serie de problemas, como anemia, un sistema inmunitario debilitado, dolor, depresión y trastornos del sueño.

Mientras que la ERT puede reducir la fatiga en algunos pacientes, otros encuentran que todavía se sienten anormalmente cansados, especialmente antes de que se presenten para su próxima infusión de ERT. En algunos casos, aumentar la dosis o la frecuencia de ERT puede reducir los síntomas de fatiga. Sin embargo, si los recuentos sanguíneos siguen siendo anormales después de haber estado en terapia durante un tiempo, entonces usted o su hijo pueden ser derivados a un hematólogo, que se especializa en trastornos de la sangre. Él o ella puede recetar suplementos de hierro, inyecciones de hierro o, en casos graves, transfusiones de sangre.

Además de la fatiga, la anemia puede causar debilidad, mareos, falta de aliento, aumento de la sed y piel visiblemente pálida. Si usted o su hijo experimentan alguno de estos síntomas, consulte a su especialista Gaucher o hematólogo.

Obviamente, es necesario realizar más investigaciones sobre las causas y el tratamiento de la fatiga en los pacientes de Gaucher. Hasta que aprendamos más, los pacientes deben asegurarse de comer una dieta nutritiva, rica en hierro y mantener buenos hábitos de sueño (consulte “Consejos para dormir mejor”). Si bien puede ser difícil sentirse motivado cuando se siente tan cansado, la actividad física puede aumentar su energía y ayudarlo a dormir más profundamente por la noche. Incluso si está experimentando fatiga severa, trate de hacer por lo menos 30 minutos de ejercicio cada día, como caminar.

TIPS PARA UN MEJOR SUEÑO

Los estudios demuestran que desarrollar estos hábitos saludables puede ayudarlo a dormir mejor por la noche:

- Siga un horario de sueño consistente. Intente irse a la cama y levantarse a la misma hora todos los días, incluso los fines de semana y vacaciones. Puede ser tentador “ponerse al día” con el sueño los fines de semana, pero esto puede interrumpir el reloj interno de su cuerpo.
- Establezca una hora de acostarse lo suficientemente temprano para dormir por lo menos 7 horas. ¡Tratar de hacer todas esas cosas de “último minuto” antes de acostarse solo conduce a la privación del sueño!
- No se vaya a la cama a menos que tenga sueño. Y, si no te duermes después de 20 minutos, sal de la cama. Estar despierto en la cama solo te hará sentir más ansioso. Levántese y haga algo relajante, como leer bajo una luz suave. Evite la televisión, los teléfonos celulares y las computadoras, que emiten luz azul. Los estudios demuestran que la exposición a la luz azulada puede sabotear su sueño. De hecho, los dispositivos electrónicos deben apagarse al menos 1 hora antes de acostarse.
- Establezca una rutina relajante a la hora de acostarse que indique a su cuerpo que es hora de dormir.
- Haga su dormitorio tranquilo y relajante. Mantenga la habitación a una temperatura agradable y fresca.
- Limite la exposición a la luz brillante (y la luz azul) en las noches.
- No coma una comida grande antes de acostarse. Si tiene hambre por la noche, coma un refrigerio ligero y saludable.
- Hacer ejercicio regularmente y mantener una dieta saludable.
- Evite consumir alcohol antes de acostarse.
- Evite consumir cafeína en la tarde o en la noche.
- Reduzca su consumo de líquidos antes de acostarse para evitar levantarse en medio de la noche para ir al baño.

Fuente: American Alliance for Healthy Sleep, Sleep Education,
<http://www.sleepeducation.org/essentials-in-sleep/healthy-sleep-habits>

TRATAR CON EL DOLOR ÓSEO Y DE ARTICULACIONES

Además de la fatiga, tratar el dolor de huesos y articulaciones es uno de los aspectos más difíciles de vivir con la enfermedad de Gaucher tipo 1. Como hemos discutido, los problemas de huesos y articulaciones son comunes entre los pacientes de Gaucher. El primer paso para tratar el dolor asociado con los huesos y las articulaciones es identificar la causa raíz, lo que no siempre es sencillo. A menudo, se requieren pruebas y un enfoque de equipo por parte de sus médicos.



El descubrimiento de la fuente del dolor generalmente comienza con rayos X, una resonancia magnética (RMN) y / o escanéos óseas. Dependiendo de los hallazgos, puede trabajar con su médico de atención primaria, un ortopedista, un neurólogo y / o un especialista en manejo del dolor para ayudarlo a tratar y manejar su dolor de manera efectiva.

El tratamiento a menudo depende de la edad del paciente, la duración de los síntomas y el tipo de complicaciones óseas. En niños y adolescentes jóvenes con Gaucher tipo 1 (que es poco probable que tenga artritis relacionada con la edad, osteoporosis o daño a largo plazo en las articulaciones y los huesos), el dolor óseo podría estar relacionado con su enfermedad de Gaucher tipo 1. El tratamiento para Gaucher tipo 1 puede ayudar con el dolor óseo en estos casos.

El tratamiento se vuelve más complicado a medida que los pacientes envejecen. Las personas que tuvieron Gaucher mucho antes de que estuvieran disponibles los tratamientos más nuevos pueden tener daños irreversibles en los huesos y articulaciones que empeoran con la edad. Además del dolor relacionado con la enfermedad de Gaucher, los adultos con la enfermedad de Gaucher tipo 1 pueden tener dolor por artritis u osteoporosis asociada con el proceso de envejecimiento normal.

Los médicos a menudo recetan acetaminofeno o medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE) para aliviar el dolor. En casos severos, se pueden recetar medicamentos opioides. Sin embargo, dado que existen ciertos riesgos para la salud asociados con estos medicamentos, incluida la posibilidad de adicción, los pacientes o los cuidadores deben analizar los riesgos y beneficios del uso a largo plazo con su médico.

Además, los pacientes con Gaucher tipo 1 pueden experimentar dolor en las articulaciones, artritis y daño articular, que pueden volverse permanentes si no se tratan adecuadamente. Trabajar con su especialista Gaucher, así como con un ortopedista, puede ayudarlo a tratar y manejar estas complicaciones. En algunos casos, la cirugía ortopédica es necesaria para reemplazar las articulaciones dolorosas y dañadas.

Los pacientes que experimentan dolor nervioso deben hablar sobre qué tratamiento, incluidos los medicamentos, puede ser adecuado para usted.

Complicaciones óseas

Como se discutió en el capítulo anterior, la osteoporosis (debilitamiento de los huesos) y la osteopenia (pérdida ósea) son comunes entre los pacientes con Gaucher tipo 1. Si se le diagnostica osteoporosis, su médico puede recetarle medicamentos para ayudar a fortalecer sus huesos y evitar que se debiliten más.

En casos más graves, el Gaucher tipo 1 puede conducir a una necrosis avascular, una afección causada por la falta de flujo sanguíneo al tejido óseo que eventualmente provoca el deterioro y la posible muerte de estos tejidos. La reducción del flujo sanguíneo al tejido óseo puede causar dolor óseo agudo e incapacitante, lo que se conoce como “crisis óseas”. Una crisis ósea clásica relacionada con Gaucher se define con mayor frecuencia como un período de dolor intenso e intenso en una ubicación muy específica, a menudo en el cadera o fémur. Los pacientes que experimentan crisis óseas deben discutir las opciones de manejo del dolor con su médico.

Tratamientos complementarios

Las opciones adicionales de tratamiento no farmacológico pueden ayudar a controlar el dolor, incluyendo:

- **Fisioterapia:** los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades recomiendan la terapia física para el tratamiento de la mayoría de los tipos de afecciones dolorosas. Mientras que los medicamentos enmascaran la sensación de dolor, los fisioterapeutas tratan la fuente a través del movimiento, la terapia práctica y la educación. Los fisioterapeutas pueden prescribir ejercicios específicos para aumentar la fuerza, mejorar la flexibilidad (rango de movimiento) y aliviar la rigidez (articulaciones congeladas). Mientras tanto, la terapia manual puede aliviar el dolor al reducir la inflamación, la rigidez y el dolor a través de la manipulación y el masaje. Este tipo de tratamiento también funciona para ayudar al cuerpo a curarse al estimular la producción de químicos naturales para aliviar el dolor y aumentar el flujo sanguíneo.
- **Ejercicio:** aunque puede ser difícil realizar actividad física cuando está experimentando dolor, es importante que los pacientes sigan moviéndose. Como se mencionó, un fisioterapeuta puede recomendar ejercicios que sean más beneficiosos y seguros para sus complicaciones particulares. Sin embargo, incluso una caminata diaria puede mejorar la rigidez y el dolor de las articulaciones.

- **Terapia de masaje:** muchos pacientes con Gaucher tipo 1 encuentran que el masaje ayuda a aliviar su dolor. Masaje aumenta el flujo de sangre a dolor, rigidez en las articulaciones y músculos. Los estudios demuestran que el masaje también puede desencadenar la liberación de analgésicos naturales en el cerebro y aumentar el flujo de oxitocina, una hormona que relaja los músculos y estimula la sensación de satisfacción. Se ha demostrado que alivia el dolor crónico en una variedad de afecciones, así como a reducir la ansiedad.



- **Estimulación nerviosa:** este tratamiento involucra pequeños pulsos eléctricos para reducir el dolor. La estimulación nerviosa eléctrica transcutánea (TENS, por sus siglas en inglés) utiliza pequeños electrodos o dispositivos que conducen la electricidad en la piel sobre el área del cuerpo que tiene dolor. Los electrodos están conectados a una máquina que libera pequeñas ondas de electricidad, enviando pequeños impulsos eléctricos al área dolorosa. Se cree que estos impulsos interrumpen las señales de dolor o los mensajes del cerebro. TENS también puede alentar al cuerpo a producir más endorfinas, que son analgésicos naturales.
- **Acupuntura:** si bien esta técnica se ha utilizado en Asia durante siglos para tratar muchas afecciones y aliviar el dolor, ahora es cada vez más frecuente en los EE. UU. Y otros países occidentales. Implica la inserción de agujas muy finas en la piel en “puntos de acupuntura” específicos, que alivian el dolor al liberar endorfinas, las sustancias químicas naturales para aliviar el dolor del cuerpo. La acupuntura también afecta la parte del cerebro que controla la serotonina, una sustancia química que mejora nuestro estado de ánimo. Hay diferentes tipos de acupuntura, así como la acupresión, una técnica similar que utiliza una presión manual profunda en lugar de agujas. Aunque algunas personas reportan un gran éxito, la evidencia es contradictoria sobre si estas técnicas funcionan bien para aliviar el dolor. Si decide probar este enfoque, asegúrese de encontrar un profesional con experiencia y con licencia. (Busque un profesional con una certificación de la National Certification Commission for Acupuncture and Oriental Medicine — www.nccaom.org)

Nota importante: antes de comenzar cualquier terapia complementaria o tomar vitaminas o suplementos para aliviar el dolor, consulte con su especialista de Gaucher o con su médico de cabecera.

CONDICIONES RELACIONADAS CON LA ENFERMEDAD DE GAUCHER¹

Tener la enfermedad de Gaucher tipo 1 puede aumentar su riesgo de desarrollar otros trastornos (conocidos como comorbilidades), incluida la enfermedad de Parkinson y ciertos cánceres de la sangre y el hígado. Si bien la mayoría de los pacientes no desarrollan enfermedad de Parkinson o cánceres relacionados con la enfermedad de Gaucher, los pacientes deben comprender los riesgos potenciales:



- Las investigaciones sugieren que los pacientes con enfermedad de Gaucher tienen un riesgo ligeramente mayor de desarrollar la enfermedad de Parkinson más adelante en la vida. Específicamente, las personas mayores de 60 años tienen una probabilidad del 2% al 4% de desarrollar la enfermedad de Parkinson, que aumenta a aproximadamente el 5% a los 70 años y al 8% a los 80 años.
- Los estudios muestran que los portadores de la enfermedad de Gaucher tienen un riesgo del 3 por ciento de desarrollar la enfermedad de Parkinson a los 70 años, que aumenta ligeramente a los 80 años.

La investigación también muestra que las pruebas cuidadosas y los estudios de imagen pueden identificar la enfermedad de Parkinson de inicio temprano en pacientes con Gaucher. El diagnóstico rápido es importante porque algunos pacientes pueden beneficiarse de los medicamentos para la enfermedad de Parkinson.

La enfermedad de Gaucher también puede aumentar su riesgo de desarrollar ciertos tipos de cáncer, que incluyen:

- Cánceres de la sangre, como el mieloma y el linfoma.
- Cáncer de hígado (carcinoma hepatocelular). Todavía no se sabe si el tratamiento para Gaucher reduce el riesgo de desarrollar este tipo de cáncer.

Debido a que los pacientes con Gaucher tipo 1 tienen un mayor riesgo de desarrollar estas afecciones, es importante monitorear proactivamente su salud. Los pacientes deben recibir exámenes de detección y análisis de sangre especiales para identificar y tratar los problemas temprano.

¹Fuente: National Gaucher Foundation - www.gaucherdisease.org

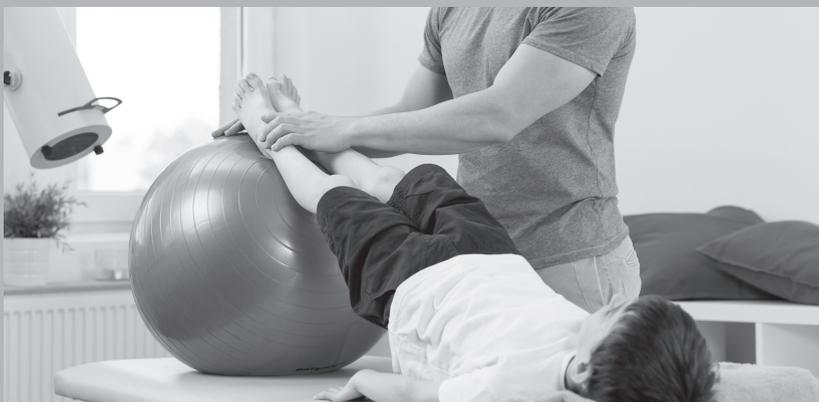
¿DEBE CONSIDERAR UNA CLÍNICA DEL DOLOR?

Si usted o su hijo padecen dolor crónico debido a la artritis o la afectación ósea causada por la enfermedad de Gaucher tipo 1, es posible que desee considerar trabajar con un especialista en tratamiento del dolor o en una clínica del dolor. Estos centros suelen adoptar un enfoque integrador para el manejo del dolor que puede incluir inyecciones para tratar áreas específicas del dolor, medicamentos no narcóticos, terapia física y conductual, bloqueos nerviosos, biorretroalimentación, terapia cognitiva conductual, hipnosis, terapia con agua y más.

En una edición de 2009 de Baylor University Medical Center Proceedings, se evaluaron los datos de 108 personas y se encontró que después de 4 semanas de este tipo de atención integral para el manejo del dolor, los pacientes vieron una mejoría en el dolor, la angustia emocional y la función. El enfoque fue más efectivo cuando las terapias se adaptaron a las necesidades individuales de un paciente.

Debido a que muchas drogas que tratan el dolor pueden ser adictivas y solo enmascaran el problema, estas terapias complementarias son cada vez más populares. De hecho, en algunos casos, los narcóticos pueden aumentar el dolor porque los medicamentos cambian la forma en que funciona el sistema de endorfinas del cuerpo.

Los expertos en el manejo del dolor dicen que las clínicas de dolor son más útiles cuando alientan a las personas a convertirse en socios activos para aliviar el dolor al centrarse en técnicas de autocontrol, como adoptar una dieta antiinflamatoria, hacer ejercicios de bajo impacto, desarrollar un sistema de apoyo y hacer del autocuidado una prioridad.



Si está considerando una clínica para el dolor, su médico de atención primaria puede proporcionarle una referencia, o puede hacer una investigación por su cuenta. Cuando llame o visite la clínica, asegúrese de preguntar:

- ¿Qué tipo de terapias y tratamientos ofrecen? (Desea que la respuesta sea amplia y más que solo medicamentos orales e inyectables).
- ¿Tiene fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y psicólogos en su clínica?
- ¿Qué tratamientos no farmacológicos, como terapia cognitiva conductual, meditación, terapia física y terapia ocupacional, ofrecen?
- ¿Están sus médicos especialistas en dolor certificados, con entrenamiento especializado y acreditados por consejos?
- ¿Qué tipo de enfermedades trata comúnmente?
- ¿Organiza grupos de apoyo de pacientes en línea y en persona?
- ¿Puedo hablar con pacientes con artritis y enfermedades relacionadas que hayan completado su programa?

Fuente: The Arthritis Foundation: <https://www.arthritis.org/living-with-arthritis/pain-management/chronic-pain/pain-clinic.php>



Cuando se trata de controlar los síntomas y las complicaciones, así como el diagnóstico precoz y el tratamiento de las condiciones relacionadas que trabajan estrechamente con un especialista Gaucher es clave. Él o ella realizará un seguimiento de indicadores de salud importantes como el bazo y el volumen hepático, la densidad ósea y los recuentos sanguíneos. Monitorear estos indicadores es necesario para administrar los medicamentos, rastrear los cambios en su salud y evitar complicaciones adicionales. Mantener buenos registros, que discutiremos en el próximo capítulo, también puede ayudar a usted y a su médico en este viaje.

FAMILIA A FAMILIA

“Tenemos dos personas en nuestra familia con Gaucher tipo 1: mi tío y mi hijo Josh. Cuando Josh tenía 4 años, se quejó de “Dolor de barriga” y tenía un abdomen ligeramente extendido. Debido al diagnóstico de mi tío, mi primer pensamiento fue Gaucher. Efectivamente, Josh tenía un bazo agrandado, y un análisis de sangre confirmó que tenía la enfermedad.

A lo largo de los años, había visto a mi tío sufrir algunas complicaciones bastante graves y aterradoras, incluida la extirpación de su bazo y la cirugía ortopédica para reemplazar las articulaciones dañadas de la cadera. Así que, naturalmente, estaba muy preocupado por mi hijo. Sin embargo, rápidamente aprendí que los tratamientos para Gaucher tipo 1 han mejorado mucho desde que me diagnosticaron a mi tío. Josh comenzó la terapia casi de inmediato y su estado ha mejorado. Es un niño activo y normal, a quien le gusta jugar béisbol y está en el equipo de natación.

Josh ha tenido algunos episodios de fatiga y dolor en los huesos y las articulaciones. Necesita que lo vigilen con regularidad para asegurarse de que la enfermedad no progrese o cause daño en los huesos / articulaciones, y nos aseguramos de que coma bien y obtenga el descanso adecuado, ¡lo cual no siempre es fácil con un niño! Quiero decir, ¿a qué niño de 9 años le gusta comer espinacas y acostarse a tiempo?

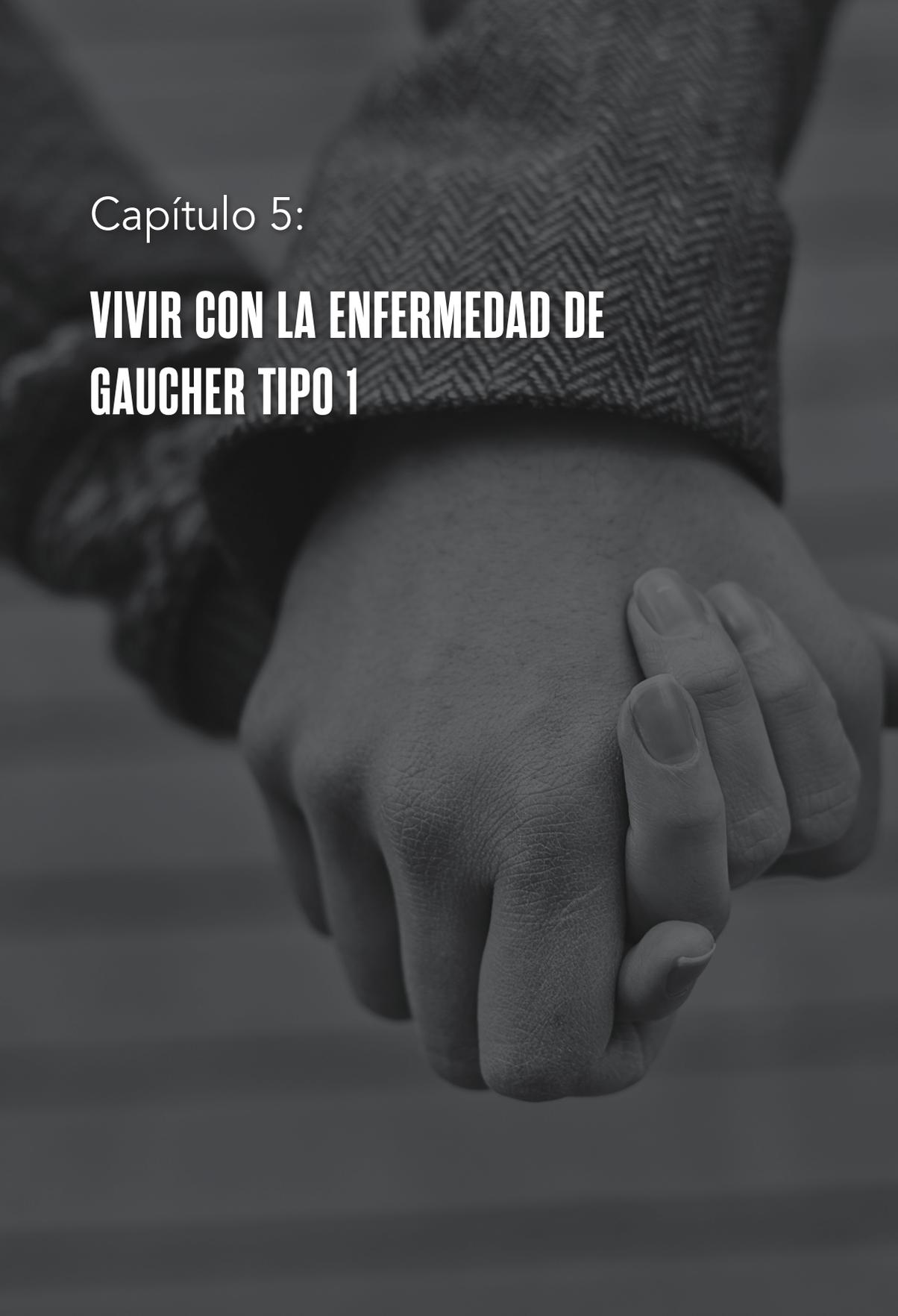
Josh ha encontrado que la terapia física es muy útil, especialmente porque practica deportes. “Su terapeuta lo ayudó a mejorar su flexibilidad y aliviar dolores musculares y articulaciones, lo que lo ayuda a mantenerse activo.”



Lena — Madre de un hijo de 9 años con enfermedad de Gaucher tipo 1.

Capítulo 5:

**VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE
GAUCHER TIPO 1**



VIVIR CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

Vivir con una enfermedad crónica puede ser difícil, pero tener una enfermedad rara como Gaucher puede presentar desafíos adicionales. Muy pocas personas conocen la enfermedad o los síntomas y las complicaciones que probablemente experimenten los pacientes, por lo que la comunicación es una parte importante para hacer frente al Gaucher tipo 1 de manera efectiva.

Ya sea que esté informando a familiares y amigos, hablar con los maestros de su hijo, educando a empleados y colegas o trabajando con especialistas médicos, la comunicación es esencial. Estas conversaciones no eliminan los síntomas, ¡pero pueden hacer su vida más fácil! Las comunicaciones efectivas también pueden ayudarlo a recibir el apoyo que necesita, desde obtener atención de calidad hasta mantener lazos con las personas importantes en su vida.

El primer paso en este proceso es educarse sobre el Gaucher tipo 1 (¡leer este libro es un buen primer paso!). La información puede empoderar, ayudando a usted y a su familia a manejar el largo camino por recorrer. También puede ayudarlo a comunicarse más efectivamente. Tenga en cuenta que aprender sobre Gaucher es un proceso continuo: los pacientes y los cuidadores descubren que continuamente aprenden cosas nuevas a medida que hablan con otros pacientes / padres, se unen a grupos de apoyo y solicitan el asesoramiento de especialistas.

COMUNICARSE CON OTROS

Informar a familiares y amigos

Informar a los seres queridos sobre este diagnóstico puede ser tanto terapéutico como agotador. Repetir la misma información a varias personas puede ser emocionalmente agotador y, sin embargo, compartir tus preocupaciones también puede ser una parte importante del proceso de afrontamiento. Es natural que la familia y los amigos tengan muchas preguntas y preocupaciones propias. No existe una manera correcta de contarles a sus seres queridos sobre el diagnóstico de tu hijo, pero es importante que las personas cercanas a usted escuchen las noticias y se informen sobre qué esperar. Los expertos de Capital Caring, que atienden a las personas que viven con una enfermedad avanzada, sugieren las siguientes opciones para informar a los demás:

- Dígale a un familiar o amigo de confianza, y pídale a esa persona que comparta las noticias con otros. Incluso puede preparar "puntos de conversación" o notas para que las usen.
- Reúnase con miembros de la familia y amigos individualmente para discutir los aspectos básicos, y proporcione información escrita para que los lean para obtener más detalles.
- Organice una reunión familiar para explicar las noticias para que no tenga que repetirse varias veces.

- Pídale a un médico, asesor genético, enfermera o trabajador social que hable con su familia o esté presente cuando lo haga. Muchos de estos profesionales son expertos en explicar un diagnóstico y responder preguntas. Él o ella también pueden ayudar a preparar los "puntos de conversación" u otros materiales.

Espere que todos los informados reaccionen de manera diferente. Algunas personas pueden ser emocionales, otras sorprendidas o incómodas, y otras se lanzarán a la acción para tratar de ayudar. Cuando las personas preguntan qué pueden hacer para ayudar, acepta su oferta. Si no sabe qué pueden hacer para ayudarlo inicialmente, dígales que les responderá cuando las cosas se calmen. Aceptar apoyo no solo aliviará parte de la carga de sus hombros, sino que también permitirá a los seres queridos sentir que han contribuido de manera positiva.

Hablar con maestros y personal escolar

Si su hijo tiene la enfermedad de Gaucher tipo 1, es importante que el personal de la escuela esté al tanto de su condición y del tipo de síntomas y / o complicaciones que se esperan. Como padre, usted quiere que su hijo o hija esté seguro y bien atendido en la escuela, pero que también sea tratado con la mayor normalidad posible. Para garantizar el éxito académico, la felicidad social y la atención adecuada, debe planificar y participar activamente.

La esperanza del tratamiento para la enfermedad de Gaucher tipo 1 es que restaure las vidas de las personas afectadas para que sean lo más "normales" posible. De hecho, muchos niños tienen menos síntomas de la enfermedad con la terapia y pueden recibir infusiones en el hogar en momentos que no interfieran con la escuela. En este caso, puede que no sea necesario que se realicen muchas adaptaciones en la escuela. Sin embargo, inicialmente esto puede no ser la situación, y pueden ser necesarios ajustes para las infusiones u otras complicaciones relacionadas con la enfermedad.

Si bien algunos padres pueden elegir una escuela privada o educación en el hogar, hay una ventaja para la educación pública. Las escuelas públicas deben cumplir con la Sección 504 de la Ley de Rehabilitación de 1973, que es una ley federal que garantiza que las personas con discapacidades o necesidades especiales no sean discriminadas. La ley establece que los niños con discapacidades, incluidas las condiciones médicas, deben recibir adaptaciones para que reciban una educación comparable a la de otros niños que no tienen discapacidades.

Para implementar el plan 504 o el IEP (plan de educación individualizado), los padres deben programar una reunión con el personal escolar que supervisa estos planes y describir las consideraciones que se aplican a las necesidades particulares del niño. Tenga en cuenta que negociar los detalles del plan de su hijo puede llevar tiempo (hasta varios meses) e involucrar una buena educación de su parte.

También deberá reunirse con el director de la escuela, consejeros y maestros para explicar la enfermedad de su hijo y sus posibles impactos, como ausencias frecuentes debido a infusiones, fatiga o dolor; Problemas para concentrarse debido a episodios de fatiga; actividad restringida debido a problemas óseos; y posibles efectos secundarios del tratamiento. Recuerde, debido a que Gaucher es una enfermedad rara, es muy probable que el personal de su escuela no esté familiarizado con la enfermedad o sus complicaciones. Prepárese para esa reunión trayendo la mayor cantidad de información posible.

Cuando se trata de trabajar con el personal de la escuela, los padres experimentados ofrecen este consejo:

- Solicitud en lugar de demanda. Es importante comenzar con el pie derecho. Desea que se sientan positivamente hacia usted y su hijo y desarrollen una actitud alentadora. El desarrollo de relaciones personales a largo plazo con el personal de la escuela es importante para el éxito de su hijo.
- Mantenga las comunicaciones abiertas. El personal de la escuela debe poder contactarlo fácilmente por teléfono o correo electrónico durante todo el día con preguntas o inquietudes.
- Mantén la calma cuando surjan problemas. Es probable que haya problemas en algún momento. Enojarse por las cosas solo empeorará la situación. Enfócate en encontrar una solución juntos. Prefacie sus solicitudes con “Por la seguridad de mi hijo ...” en lugar de hacer acusaciones o demandas.
- Sea paciente, pero firme. Es común tener un “comienzo difícil”, ya que todos aprenden cómo hacer frente a una nueva situación y cómo manejar necesidades específicas. Sea tranquilizador y útil, pero no tenga miedo de mantenerse firme en los temas que son más importantes para usted.
- Se flexible. Ningún plan está fundido en piedra. A medida que surgen los síntomas y las complicaciones, o que cambian los tratamientos, es posible que deba ajustar sus expectativas.

Desarrollar buenas relaciones con el personal de la escuela no solo es importante para el bienestar y el éxito académico de su hijo, sino también para su tranquilidad.

Discutiendo su condición con empleadores y colegas

Si usted es el que tiene Gaucher tipo 1, es más probable que las conversaciones sean con un empleador y colegas. Si bien usted tiene derecho a su privacidad por ley y, por lo tanto, no está obligado a divulgar su enfermedad, es una buena idea informar a las personas con las que trabaja para que puedan estar al tanto de sus desafíos y brindarle apoyo. Esto es especialmente cierto si sus síntomas y complicaciones podrían interferir con su rendimiento. Es mejor si su empleador entiende las razones de su comportamiento y, en la mayoría de los casos, apreciará su honestidad.

Dependiendo de su empleador, esta puede ser una decisión estresante. Puede estar preocupado por mantener su trabajo y mantenerse a sí mismo o a su familia. Desafortunadamente, las protecciones para los trabajadores con enfermedades crónicas en los Estados Unidos son algo vagas. Sin embargo, hay dos leyes a tener en cuenta. Primero, la Ley de Permiso Familiar y Médico permite a los empleados tomar 12 semanas de descanso cada año para emergencias médicas o familiares, pero sin paga. Segundo, la Ley de Estadounidenses con Discapacidades requiere que los empleadores realicen ajustes razonables para los trabajadores discapacitados, a menudo en forma de tiempo libre adicional. A menudo se reduce a las políticas individuales de los empleadores, que pueden incluir planes de discapacidad a corto y largo plazo y / o días de enfermedad pagados. Antes de programar una reunión con su empleador, debe informarse sobre las políticas de la compañía con respecto a las condiciones médicas.

El siguiente paso es educar a las personas con las que trabajas. Nuevamente, debido a que Gaucher es poco frecuente y, a menudo, es una enfermedad "invisible," deberá proporcionar la mayor cantidad de información posible. Donde comiences este proceso depende de la empresa. En algunos casos, las empresas tienen un representante de salud o un contacto de recursos humanos que se especializa en este tipo de discusión. En compañías más pequeñas, puede dirigirse directamente a su supervisor o gerente.

Al explicar su diagnóstico, es útil traer información de su médico o folletos y otros recursos sobre Gaucher y sus posibles síntomas y complicaciones. Los puntos a cubrir pueden incluir:

- Ajuste su horario para acomodar las infusiones si está recibiendo TRE.
- Trabajar desde su casa (si su trabajo lo permite) en los días en que siente dolor o fatiga.
- Un posible aumento de días de enfermedad por fatiga o dolor.
- Tiempo libre para terapia física u otros tratamientos, si es necesario.
- Cambio de roles o responsabilidades en función de las capacidades físicas.
- Capacitar a otro empleado para cubrir sus responsabilidades en su ausencia.
- La posibilidad de reducir horas o trabajo compartido.
- Hacer adaptaciones a su trabajo o entorno laboral, como sentarse en lugar de estar de pie. De acuerdo con la Ley de Estadounidenses con Discapacidades, su empleador debe hacer ajustes razonables a su trabajo o entorno laboral. A pesar de que su enfermedad puede ser episódica o controlada por medicamentos / tratamientos, todavía puede considerarse una discapacidad según una reciente enmienda a la ley. Si no está seguro de a qué tipo de alojamiento tiene derecho o cómo solicitarlo, comuníquese con Job Accommodation Network al 800-526-7234.

Recuerde que solo necesita darle a su empleador información sobre cómo su condición puede afectarle en el trabajo, así que simplemente revele con qué se siente cómodo. No es necesario que divulgue ninguna información específica sobre sus tratamientos o medicamentos a menos que elija hacerlo.

Es posible que desee tomar notas o grabar su conversación (pedir permiso o verificar primero las leyes de consentimiento en su estado) para asegurar la claridad de ambos lados. También es una buena idea conocer las leyes de su estado con respecto a la licencia por enfermedad. La licencia por enfermedad no es obligatoria a nivel federal, pero puede ser a nivel estatal. Puede obtener más información a través de la Comisión de Igualdad de Oportunidades en el Empleo.

Tenga en cuenta que las protecciones pueden estar disponibles si un empleador intenta terminar su empleo, disminuir su salario o cambiar su posición sin su opinión en función de su condición.

También es su decisión quién más en el lugar de trabajo necesita saber sobre su enfermedad. Asegúrese de establecer algunos límites con su supervisor directo sobre quién debe ser informado o si prefiere proteger su privacidad con los demás. Revelar su enfermedad a una o dos personas no significa que quiera que sea de conocimiento común en toda la compañía. Al informar a los colegas, también depende de usted cuánta información desea compartir y cómo desea que se transmita. Algunas personas pueden querer realizar una reunión departamental o enviar un correo electrónico para informar a todas las personas que pueden verse afectadas, mientras que otras se sienten más cómodas con las conversaciones individuales.

En general, es importante recordar que su salud es una prioridad, y por ley, su lugar de trabajo debe trabajar con usted en las adaptaciones adecuadas para su enfermedad, especialmente si no interfiere con la calidad de su trabajo. No tenga miedo de hacer que su empleador esté al tanto de sus necesidades, y no sienta la necesidad de pedir disculpas: tener el Gaucher tipo 1 no es su culpa.

Si sus síntomas le impiden realizar el trabajo por completo, puede solicitar un seguro de discapacidad del Seguro Social. Debido a que esto implica una gran cantidad de papeleo y el cumplimiento de ciertos requisitos, es posible que desee consultar con un abogado para que lo ayude con este proceso.

MANTENER UN DIARIO DE SALUD

Las personas con la enfermedad de Gaucher tipo 1 generalmente requieren la atención de numerosos especialistas, lo que significa que debe mantener organizada la información sobre los síntomas, los tratamientos y los medicamentos. Mantener un diario de salud en curso es la mejor manera de hacerlo. Los diarios de salud también pueden ayudarte:

- **Haga que sus citas sean más productivas.** A los médicos solo se les asigna un período corto para ver a cada paciente. Estar organizado con información y preguntas lo ayudará a aprovechar al máximo ese tiempo.

- **Reducir los niveles de estrés.** Es casi imposible recordar todo, especialmente cuando se trata de síntomas múltiples y un equipo de médicos. Tomar notas en un diario o diario es una buena manera de mantener un registro de su salud o la de su hijo, así como de las preguntas que surjan. Por ejemplo, si un nuevo medicamento causa náuseas, o la fatiga ha empeorado antes de los tratamientos, es posible que desee abordarlo en su próxima visita.



- **Recibir un mejor trato.** Mantener un diario de los síntomas y las complicaciones no solo lo ayudará a recordar detalles importantes, sino que también le brindará al médico la información precisa que necesita para brindarle la mejor atención posible. Si, por ejemplo, la fatiga empeora, su plan de tratamiento puede necesitar modificaciones. Otros cambios en la salud, como el aumento del dolor en los huesos, pueden justificar exámenes adicionales que conduzcan a una intervención temprana.
- **Identificar patrones.** Con el tiempo, un diario de salud puede proporcionar pistas importantes para mejorar la atención. Por ejemplo, puede observar que ciertos alimentos interactúan negativamente con medicamentos o tratamientos, lo que puede llevar a cambios en la dieta beneficiosos. Los patrones emergentes relacionados con la fatiga o el dolor antes de los tratamientos o después de la actividad física pueden ayudarlo a usted y a su médico a realizar ajustes positivos. Esto es especialmente importante en enfermedades crónicas como Gaucher en las que los síntomas pueden cambiar con el tiempo.

No piense en este diario como “solo una cosa más que hacer,” sino en una herramienta útil para usted y su equipo de profesionales médicos. No necesitas entrar en grandes detalles, las notas simples serán útiles. Lo importante es usar un sistema que funcione mejor para usted, ya sea un cuaderno o un diario digital. Asegúrese de hacer entradas mientras la información esté fresca en su mente.

Puede pensar que mantener registros médicos oficiales es responsabilidad de los médicos, y lo es. Sin embargo, mantener sus propios registros con respecto a los médicos, tratamientos y medicamentos es muy importante. Tener esta información pertinente a mano y fácil de acceder no solo hará que su vida sea más fácil, sino que también ayudará a los profesionales de la salud a monitorear la atención con mayor precisión y a ajustar los tratamientos si es necesario.

Además, a menudo se encontrará respondiendo las preguntas de un especialista con respecto a otros tratamientos y procedimientos (por ejemplo, fecha de cirugías previas, medicamentos actuales, etc.). Tener sus propios registros hará que resulte sencillo responder a estas preguntas y hacer un seguimiento de las terapias múltiples.

Algunas personas encuentran útil usar una carpeta con pestañas separadas para cada especialista. La primera página de cada carpeta debe contener la información del médico, nombre y especialidad, junto con la información de contacto, incluido el servicio de atención fuera de horario. Las páginas subsiguientes consistirán en registros de cada visita: fecha de la cita, recomendaciones / notas, medicamentos recetados, resultados de exámenes, preguntas para discutir en la próxima visita y otros detalles. Para aquellos que prefieren el mantenimiento de registros electrónicos, esta información se puede almacenar fácilmente en un dispositivo móvil o unidad USB.

Ejemplo de Registro de Médico

Nombre del Doctor: _____

Especialidad: _____

Domicilio: _____

Teléfono: _____

Horario de atención: _____

Fecha de primera consulta: _____ Motivo: _____

Fecha de consulta	Recomendaciones/ Notas	Medicamentos Recetados	Prueba/Resultados

ESCALAS DE FATIGA Y DOLOR

Escala de Fatiga

La fatiga puede ser difícil de definir, ya que implica más que simplemente "sentirse cansado." Puede afectar su capacidad para concentrarse, reducir la motivación para hacer las cosas y hacer que las decisiones sean difíciles. La fatiga también puede variar en severidad, desde requerir más descanso después de la actividad física hasta ser completamente debilitante. Como está anotando en su diario de salud, puede ser útil usar la siguiente "Escala de Impacto de Fatiga" para medir el efecto que tiene la fatiga en su vida diaria o la de su hijo.

Escala de Fatiga

Califique cada una de las siguientes afirmaciones utilizando el número que mejor describe cómo se siente:

Nunca = 0 Rara vez = 1 A veces = 2 Seguido = 3 Casi siempre = 4

Resultado:

1. He estado menos alerta.

Resultado:

2. He tenido problemas para prestar atención.

Resultado:

3. No he podido pensar claramente.

Resultado:

4. He estado torpe y poco coordinado.

Resultado:

5. He sido olvidadizo.

Resultado:

6. He tenido que disminuir mis actividades físicas.

Resultado:

7. He estado menos motivado para hacer cualquier cosa que requiera actividad física.

Resultado:

8. Me he sentido menos motivado para participar en actividades sociales.

Resultado:

9. He estado limitado en mi capacidad para hacer cosas.

Resultado:

10. He tenido problemas para mantener el esfuerzo físico durante largos períodos.

Resultado:

11. He tenido dificultades para tomar decisiones.

Resultado:

12. He estado menos motivado para hacer cualquier cosa que requiera pensar.

Resultado:

13. Mis músculos se han sentido débiles.

Resultado:

14. He estado físicamente incómodo.

Resultado:	15. He tenido problemas para terminar las tareas que requieren pensar.	Resultado:	16. He tenido dificultades para organizar las cosas.
Resultado:	17. He sido menos capaz de completar tareas que requieren esfuerzo físico.	Resultado:	18. Mi pensamiento se ha ralentizado.
Resultado:	19. He tenido problemas para concentrarme.	Resultado:	20. He limitado mis actividades físicas.
Resultado:	21. Tengo que descansar más a menudo o por períodos de tiempo más largos.	Resultado Final:	

Puntos: 0-84

Físico: 0/36

Cognitivo: 0/40

Psicosocial: 0/8

Total = Físico + Cognitivo + Psicosocial

Fuente: MDCalc, Modified Fatigue Impact Scale (MFIS)

Esta es una escala muy completa, que puede proporcionar información útil durante una consulta inicial. Sin embargo, hay una versión más corta y simple llamada "Escala de gravedad de fatiga", que se puede encontrar a continuación y descargado de: <http://geriatrictoolkit.missouri.edu/fatigue/Fatigue-Severity-Scale.pdf>

Escala de gravedad de fatiga

Por favor circule el número entre 1 y 7 que mejor se ajuste a las siguientes afirmaciones. Esto se refiere a su estilo de vida habitual en la última semana. 1 indica "totalmente en desacuerdo," y 7 indica "totalmente de acuerdo."

Lee y encierra en un círculo un número. Muy en desacuerdo → Muy de acuerdo

1. Mi motivación es menor cuando estoy fatigado.
1 2 3 4 5 6 7

2. El ejercicio me produce fatiga.
1 2 3 4 5 6 7

3. Estoy fatigado fácilmente.
1 2 3 4 5 6 7

4. La fatiga interfiere con mi funcionamiento físico.
1 2 3 4 5 6 7

5. La fatiga me causa problemas frecuentes.
1 2 3 4 5 6 7

6. Mi fatiga impide el funcionamiento físico sostenido.
1 2 3 4 5 6 7

7. La fatiga interfiere con el cumplimiento de ciertos deberes y responsabilidades.
1 2 3 4 5 6 7

8. La fatiga es uno de mis síntomas más incapacitantes.
1 2 3 4 5 6 7

9. La fatiga interfiere con mi trabajo, mi familia o mi vida social.
1 2 3 4 5 6 7

Escala de Fatiga Analógica Visual (VAFS)

Marque una "X" en la recta numérica que describa su fatiga global, siendo 0 el peor y el 10 normal.

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Escala de Dolor

El dolor es uno de los síntomas más difíciles de cuantificar y describir a los demás. Es muy personal: todos sienten el dolor de manera diferente. Y, no hay ninguna prueba o indicador para mostrar qué tan intensos son los sentimientos. Además de preguntar dónde le duele, los médicos a menudo le pedirán que califique su dolor en una escala de 0 a 10, donde 0 será "sin dolor" y 10 representará "el peor dolor imaginable". Usando este tipo de escala, especialmente una con caricaturas o los gráficos (es decir, caras sonrientes frente a caras que lloran), son particularmente útiles para que los niños pequeños se comuniquen con los médicos.



Por supuesto, las escalas de dolor pueden ser subjetivas. Una persona con una alta tolerancia al dolor puede describir su dolor como un 2 o 3 en la escala de dolor, mientras que otra describiría el mismo dolor que un 6 o 7. Más allá de asignar un número, es importante que su médico tenga una buena idea de su dolor crónico, como por ejemplo, cómo duele el dolor: ¿Es un dolor punzante o un dolor constante? ¿Palpita o es un dolor punzante? ¿Lo describirías como ardor o zumbido? Este tipo de información puede ayudar a identificar la causa. Las variaciones son igualmente importantes: ¿Cómo cambia el dolor durante el día? ¿Qué lo hace sentir peor? ¿Qué lo hace doler menos? Cuando hable con su médico o especialista en el manejo del dolor, debe estar preparado para responder este tipo de preguntas lo mejor que pueda.

Finalmente, los médicos necesitan saber cómo el dolor está afectando su vida y cómo cambia con el tiempo. Por lo tanto, el uso de una escala de dolor más detallada (ver más abajo) a menudo se usa para evaluar y controlar el dolor con precisión.

Escala Global de Dolor

Por favor indique su nivel de dolor rodeando un número del 0 al 10.

Tu dolor:

Mi dolor actual es:

Sin dolor: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :Dolor extremo

Durante la semana pasada, lo mejor que ha sido mi dolor es:

Sin dolor: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :Dolor extremo

Durante la semana pasada, lo peor que ha sido mi dolor es:

Sin dolor: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :Dolor extremo

Durante la semana pasada, mi dolor promedio ha sido:

Sin dolor: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :Dolor extremo

Durante los últimos 3 meses, mi dolor promedio ha sido:

Sin dolor: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :Dolor extremo

Tus sentimientos: Durante la semana pasada me he sentido:

Temeroso:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Deprimido:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Cansado:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Ansioso:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Estresado:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Tus Resultados Clínicos: Durante la semana pasada:

Tuve problemas para dormir:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Tuve problemas para sentirme cómodo:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Fui menos independiente:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

No pude trabajar (o realizar tareas normales):

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Necesité tomar más medicamentos:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Tus Actividades: Durante la semana pasada NO pude:

Ir a la tienda:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Hacer los quehaceres del hogar:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Disfrutar a mi familia y amigos:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Ejercicio (incluido caminar)

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Participar en mis actividades favoritas:

En desacuerdo: 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 :De Acuerdo

Resultado: Sume la puntuación total y divida por 2. Cada subconjunto vale 25 puntos. La puntuación máxima total es de 100.

©2014 Fuente:: Lynch, Gentile, McJunkin, & Woodhouse



MANEJANDO LOS MEDICAMENTOS

No es inusual que los pacientes de Gaucher tomen múltiples medicamentos para una variedad de condiciones de salud. Los medicamentos modernos pueden ser extremadamente beneficiosos cuando se toman correctamente, pero no tomarlos según las indicaciones puede ocasionar problemas graves. Según estimaciones del gobierno de los EE. UU., Más de 125,000 personas mueren cada año debido al uso indebido de medicamentos, y muchas más son hospitalizadas. El uso indebido puede incluir olvidar o saltar dosis, tomar más de lo indicado, ingerir medicamentos con el estómago vacío cuando se debe tomar con alimentos o viceversa, o suspender los medicamentos debido a efectos secundarios desagradables sin consultar a su médico.

Para evitar estos problemas, considere los siguientes consejos:

1. Cuando le receten un nuevo medicamento a usted o a su hijo, asegúrese de entender qué es el medicamento y para qué se lo están recetando. Otras preguntas para hacer incluyen: ¿Cómo funciona? ¿Cuántas veces se toma cada día y en qué intervalos? ¿Debe tomarse con el estómago vacío o con comida? ¿Existe alguna interacción peligrosa con otros medicamentos (incluidos los medicamentos de venta libre, vitaminas y suplementos) o ciertos alimentos / bebidas? ¿Cuáles son los posibles efectos secundarios? ¿Cuánto tiempo tendrá que tomarse?
2. Use un pastillero organizado con secciones separadas para cada día de la semana. Algunas cajas de pastillas también tienen secciones separadas para AM y PM. Llène la casilla al comienzo de cada semana, tomando nota de cualquier medicamento que deba volver a surtirse.
3. Muchos medicamentos para niños vienen en forma líquida. Los medicamentos líquidos generalmente son más fáciles de tragar, pero la medición es importante. Siempre revise la etiqueta para ver las instrucciones de dosificación y mantenga el dispositivo de dosificación junto con el recipiente contenedor.

Asegúrese de verificar si el medicamento necesita ser refrigerado. De lo contrario, el mejor lugar para guardar medicamentos líquidos es en un mostrador donde lo recuerdes fácilmente (pero alejado de la luz solar directa y lejos de las fuentes de calor). Siempre use el dispositivo de dosificación adecuado para la medición exacta (es decir, un gotero, una jeringa, un recipiente para medicamentos o una cuchara de dosificación). No mezcle dispositivos de dosificación para diferentes productos, lo que puede hacer que administre la cantidad incorrecta. No solo llene el gotero o la taza, mire cuidadosamente las líneas y los números para dispensar la cantidad correcta.



4. Para los medicamentos que deben tomarse a la misma hora cada día, programe una alarma para la hora programada. Hay varias alarmas de medicamentos disponibles, pero muchas personas encuentran que configurar una alarma en su teléfono inteligente funciona igual de bien. Además, tomar el medicamento con la misma comida todos los días o convertirlo en parte de su rutina matutina o de la de su hijo es una buena forma de evitar el olvido de una dosis.
5. Si sabe que va a estar fuera de la casa, no se olvide de traer su medicamento en un estuche de viaje para que se pueda tomar en el momento adecuado. Si es necesario tomar el medicamento con alimentos, asegúrese de llevar un refrigerio.
6. Nunca suspenda un medicamento o cambie las dosis sin consultar a su médico.
7. Haga una lista de medicamentos y manténgala actualizada. Guarde una copia de esta lista en su hogar, así como en su bolso o billetera. Esta lista será útil cuando vea a un nuevo médico o durante una emergencia. Una de las primeras preguntas que hace el personal de emergencia es: "¿Qué medicamento está tomando el paciente?" Simplemente al entregarles una lista, en lugar de tratar de recordar una larga lista de nombres y dosis de medicamentos complicados, hace que una situación ya estresante sea mucho más fácil: el personal de urgencias y las enfermeras también apreciarán la cordialidad.

Registro de Medicamentos

PACIENTE:

1. MANTENGA SIEMPRE EL REGISTRO DE MEDICAMENTOS CON USTED. Puede doblarlo y guardarlo en su billetera junto con su licencia de conducir. Entonces estará disponible en caso de emergencia.
2. Lleve este registro a TODAS las visitas médicas, exámenes y TODAS las visitas al hospital.
3. ESCRIBA TODOS LOS CAMBIOS REALIZADOS A SUS MEDICAMENTOS en este registro. Si deja de tomar un determinado medicamento, trace una línea y escriba la fecha en que se detuvo. Si necesita ayuda, pídale a su médico, enfermera, farmacéutico o familiar que lo ayude a mantenerse al día.
4. En la columna RAZÓN, escriba el nombre del médico que le dijo que tomara el (los) medicamento (s). También puede escribir por qué está tomando el medicamento (por ejemplo, presión arterial alta, azúcar en la sangre alta, colesterol alto).

¿CÓMO LE AYUDA ESTE REGISTRO?

1. Este registro lo ayuda a usted y a los miembros de su familia a recordar todos los medicamentos que está tomando.
2. Le proporciona a su médico (s) y otros una lista actualizada de TODOS sus medicamentos. ¡Los médicos necesitan conocer las hierbas, las vitaminas y los medicamentos de venta libre que toma!
3. Pueden encontrarse y prevenirse inquietudes al saber qué medicamentos está tomando.



Vivir la mejor vida posible con Gaucher tipo 1 implica más que solo controlar los síntomas y las complicaciones, requiere una buena comunicación con las personas en su vida, desde la familia y los amigos hasta el personal y colegas de la escuela y, lo que es más importante, su equipo médico. Estar organizado no solo puede mejorar la comunicación, sino también reducir el estrés, que todos podríamos usar menos, especialmente cuando se trata de una enfermedad crónica.

FAMILIA A FAMILIA

"Con cuatro niños ocupados y dos trabajos de tiempo completo, no creía que la vida pudiera ser más agitada para nuestra familia. Pero, nuestras vidas cambiaron para siempre cuando nuestra hija más pequeña, Emma, entró para su examen físico de 2 años. Ella estaba muy adormecida y "fuera de lo común". Es difícil para una niña pequeña describir cómo se siente, pero mi esposa y yo sabíamos que algo estaba mal.

El médico notó su barriga, que asumimos que era gordita, pero en realidad era un bazo agrandado. Ordenó un estudio y una serie de análisis de sangre. Al principio, fue diagnosticada erróneamente con leucemia, pero después de ser derivada a un hematólogo, supimos que tenía Gaucher tipo 1, una enfermedad de la que nunca habíamos oído hablar. No tenemos antecedentes familiares de esta enfermedad y no somos parte del grupo étnico que tiene mayor riesgo, por lo que fue un gran shock saber que ella tenía esta rara enfermedad.

Cuando finalmente vimos al especialista de Gaucher, él recomendó que hiciéramos la prueba de nuestros otros tres niños. Nuestro segundo hijo mayor, Ethan, también fue diagnosticado con Gaucher tipo 1. En ese momento tenía 8 años y nunca había mostrado ningún síntoma, ¡así que este fue el shock número dos!

Tanto Emma como Ethan comenzaron tratamientos individualizados. A ambos les está yendo bien, pero Emma muestra más signos de la enfermedad, incluido dolor en las articulaciones ocasional. Es muy difícil ver a su hijo con dolor, pero hemos recibido mucho apoyo de nuestro equipo médico, así como de otras familias que tratan con Gaucher. También descubrimos que la terapia física y los masajes han ayudado a aliviar la incomodidad de Emma.

Una vez que superamos el shock inicial y nos hicimos cargo de los tratamientos, comenzamos a centrarnos en vivir la vida con la mayor normalidad posible. Todavía tenemos noches de juegos semanales y los niños todavía están ocupados con actividades. Debido a las infusiones de Emma y otras citas médicas, nos apoyamos en otros miembros de la familia para que nos ayuden, y estamos realmente agradecidos por su amor y apoyo.

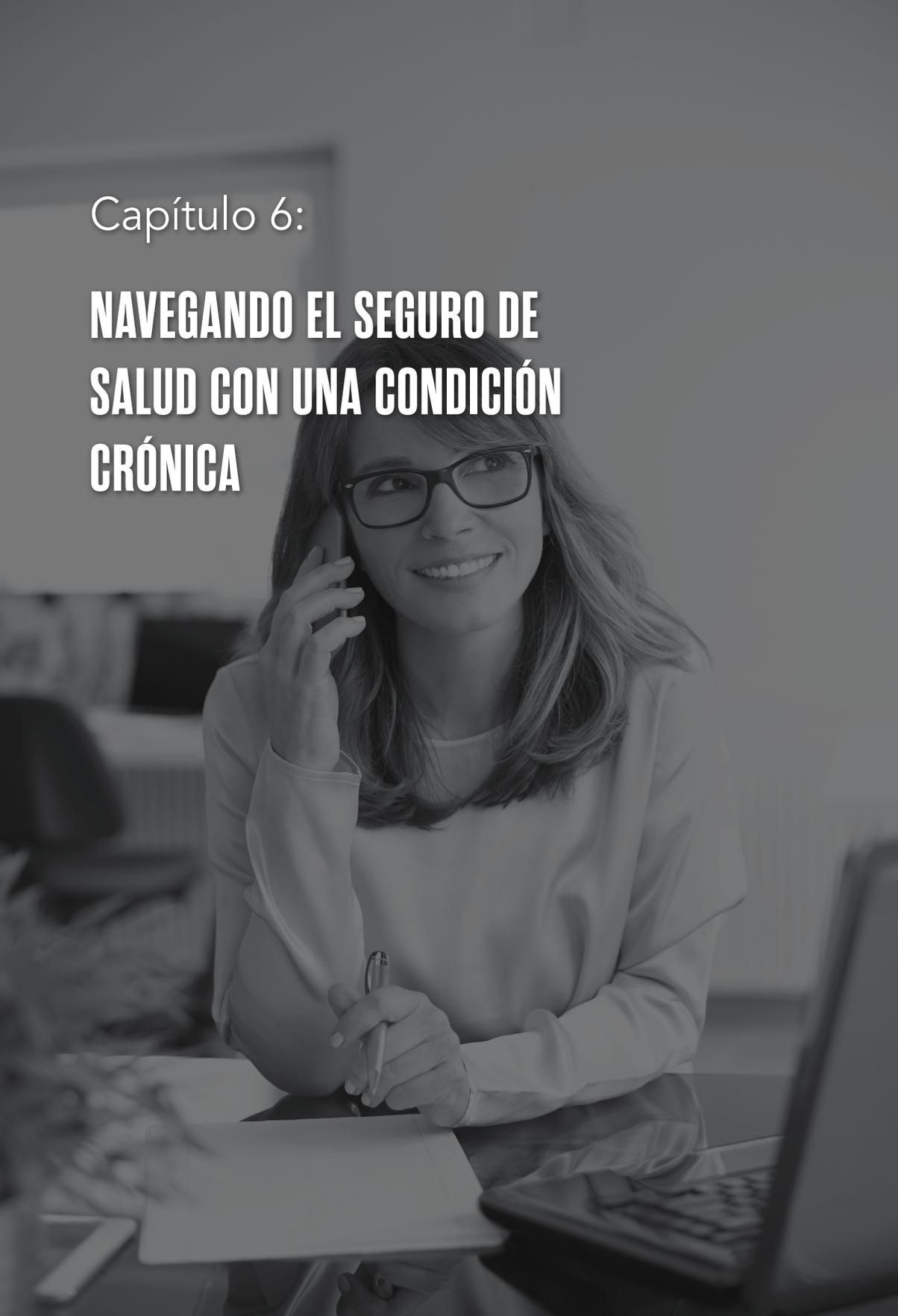
¡También hemos aprendido la importancia de estar organizados! Mantenemos un diario de salud para Emma y Ethan, que incluye cuadros de medicamentos y registros de tratamiento. Con tantas cosas que suceden, esto nos da una tranquilidad muy necesaria."

Joseph – Padre de dos niños con enfermedad de Gaucher tipo 1



Capítulo 6:

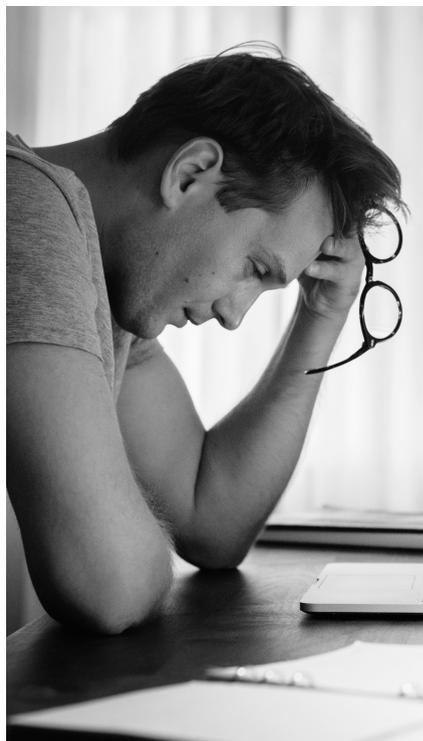
**NAVEGANDO EL SEGURO DE
SALUD CON UNA CONDICIÓN
CRÓNICA**



NAVEGANDO EL SEGURO DE SALUD CON UNA CONDICIÓN CRÓNICA

Vivir con una enfermedad crónica es bastante difícil sin navegar un sistema sanitario complicado. Comprender los planes de seguro, la terminología de la industria, la cobertura y los formularios complejos puede ser una tarea desalentadora, pero hay algunos consejos que lo guiarán en este proceso. Cuanto más sepa, más efectivo será para abogar por sí mismo y obtener la mejor atención (y cobertura) posible.

El proceso de elegir el plan de seguro correcto puede ser desafiante para cualquier persona, pero para aquellos que viven con una enfermedad rara como Gaucher, a menudo se vuelve abrumador. Existen consideraciones especiales, como asegurarse de que su especialista de Gaucher esté dentro de la red de su plan y garantizar que los medicamentos y tratamientos especializados, como las infusiones, estén cubiertos.



Por ejemplo, algunas farmacias especializadas que brindan medicamentos de TRE y SRT requieren dos recetas: una de su médico y otra en su propio formulario. Además, las compañías de seguros pueden tener restricciones sobre dónde puede recibir infusiones (hospital vs. hogar). El objetivo de este capítulo es ayudarlo a comprender los conceptos básicos y encontrar su camino a través de un laberinto de información a menudo confuso.

A lo largo del proceso, es importante que los pacientes tengan voz en relación con su acceso al tratamiento y a la atención general.

LA CARTA DEL PACIENTE

1. La experiencia del paciente está en el corazón de la medicina; por lo tanto, el paciente debe estar en el centro de toda decisión médica.
2. El proceso médico debe permanecer entre el paciente y su proveedor de atención.
3. El paciente debe tener acceso a todos los tratamientos que su proveedor de atención considere apropiados.
4. El acceso a la atención no debe estar limitado por fuerzas externas, financieras o de otro tipo.
5. Los pacientes deben ser capacitados y educados con las herramientas necesarias para hacer que sus voces sean escuchadas.
6. Los funcionarios electos, los proveedores de seguros, los fabricantes de medicamentos y todos aquellos asociados con el sistema de atención médica deberán establecer su objetivo de garantizar que el paciente sea el centro de todas las decisiones.
7. El equipo médico debe esforzarse no solo por no causar daño físico, sino por no causar daño emocional, mental o financiero al paciente.
8. Las personas involucradas en el proceso de atención médica deben tratar a los pacientes con dignidad, transparencia y respeto.

Fuente: The Patient Charter fue adoptado por CreakyJoints Patient Council durante una convención anual en Chicago, Illinois en 2016. Reimpreso en "A Patient's Guide to Healthcare," por GLHF, 2018.

ENTENDIENDO LO BÁSICO

Según los estudios, el 90% de los estadounidenses han elegido el plan de seguro incorrecto en función de su situación familiar. ¡No es de extrañar, cuando se considera cuán confusa puede ser la información! Ya sea que esté cubierto por un plan de seguro de salud basado en el empleador, un seguro de salud comprado individualmente, Medicare o Medicaid, hay algunos términos básicos que debe entender al inscribirse o reevaluar un plan que puede ayudarlo a tomar una decisión más informada:

1. **Premiums** – Esto se refiere a la tarifa o costo de comprar un plan. Normalmente se paga mensualmente. Hay dos tipos principales de planes de seguro: aquellos con primas altas y deducibles bajos; y aquellos con primas más bajas y deducibles más altos. Es importante observar detenidamente cuánto gasta normalmente en atención médica cuando decide qué tipo de plan es mejor para usted y su familia.

2. **Deducibles** – Esta es la cantidad que debe pagar de su bolsillo antes de que el plan de seguro se haga cargo y proporcione cobertura. Así, por ejemplo, si tiene un deducible de \$ 2,000, debe pagar todos los tratamientos, medicamentos y otros servicios de salud hasta que alcance esa cantidad. Una vez que haya gastado \$ 2,000, el plan de seguro cubrirá la totalidad o un cierto porcentaje de (dependiendo de su plan) costos adicionales de atención médica. Nuevamente, es posible que al principio lo "desconecten" los planes de deducible alto, pero es importante hacer un seguimiento de lo que gasta durante un año; es posible que esté mejor con un plan de deducible alto.

Al decidir sobre un plan, una cosa a considerar es que las Cuentas de Ahorros de Salud (ver # 6) le permiten pagar sus deducibles con dólares antes de impuestos. Muchos planes de seguro proporcionarán una tabla simple que describe el tipo de planes para elegir, pero los expertos aconsejan que estas tablas a menudo son "demasiado simplificadas." La comparación de los planes puede involucrar una gran cantidad de cálculos, así como información adicional sobre qué está cubierto y qué no lo es, y cómo utiliza los servicios de salud. Si tiene dificultades para ordenar los detalles, aproveche los servicios profesionales. Los centros comunitarios, la "ayuda con el seguro" en línea y los representantes de servicio al cliente pueden ayudarlo a entender estos planes y guiar su elección. Si está empleado, un especialista en recursos humanos puede ser un buen recurso. Es importante comprender estos planes completamente, ya que a menudo puede obtener ahorros sustanciales en los costos al elegir el que sea adecuado para usted. ¡No tenga miedo de pedir ayuda!

3. **Co-pagos** – Estos son los costos en los que incurre y debe pagar de su bolsillo por diversos servicios, como visitas al consultorio, visitas a especialistas, pruebas de laboratorio y pruebas de diagnóstico. En algunos planes, estos son tarifas fijas, mientras que otros requieren que pague un porcentaje del costo. En algunos casos, una vez que alcanza su deducible, su plan cubre los copagos. Si ve una cantidad de especialistas, lo que hacen muchos pacientes de Gaucher, es importante consultar los copagos para estas visitas cuando se decide sobre un plan.
4. **Dentro y fuera de la red** – La mayoría de los planes de seguro brindan una mejor cobertura para los servicios brindados por los médicos en su red de proveedores. Algunos planes han ido un paso más allá y han agregado "Preferidos en la red," que están cubiertos a la tarifa más alta; "Regulares en la red," que están cubiertos a una tarifa más baja; y "Fuera de la red," que puede no estar cubierto en absoluto. Debido a que su médico de atención primaria (MAP) generalmente desempeña un papel importante en la coordinación de su atención general, es importante asegurarse de que su MAP esté en su red de seguros. Al seleccionar un plan, asegúrese también de que su especialista de Gaucher y otros especialistas con los que ha estado trabajando sean parte de la red del plan para obtener la mejor cobertura.

A menudo es muy difícil para los pacientes de Gaucher cambiar de médico debido a la rareza de esta enfermedad. Por lo tanto, si debe pagar las tarifas fuera de la red para mantener a su especialista preferido, asegúrese de calcular estos costos cuando determine qué plan es el más rentable.

5. **Cuentas de gastos flexibles (FSA)** – Algunos empleadores ofrecen estas cuentas para ayudar a pagar los costos de atención médica. Usted selecciona un porcentaje de sus ganancias antes de impuestos para reservar en una cuenta especial que solo puede usarse para los costos de atención médica. Aunque son útiles, estas cuentas pueden ser complicadas, ya que requieren que envíe recibos para el reembolso. Además, si no gasta el dinero en estas cuentas antes de fin de año, lo perderá.
6. **Cuentas de ahorro para la salud (HSA)** – Estas cuentas son una opción más nueva y, a menudo, mejor para las FSA. Con las HSA, puede reservar ganancias antes de impuestos a través de su empleador o por su cuenta (a través de un banco o cooperativa de crédito). Debe tener un plan de baja prima / deducible alto para abrir una de estas cuentas, ya que los fondos se utilizan para cubrir sus deducibles. Algunos empleadores y bancos ofrecen la conveniencia de usar una tarjeta de débito especial para pagar los servicios de salud, eliminando la necesidad de presentar recibos. Sin embargo, el principal beneficio de estos planes es que los fondos se transfieren, no se pierde el dinero que ha reservado. De hecho, algunos planes le permiten ahorrar el dinero en estas cuentas hasta su jubilación. A menudo hay una cantidad máxima permitida cada año. Si trabaja con un contador o planificador financiero, es posible que desee discutir estos planes.
7. **Medicare** – Formado en 1965, este programa cubre a personas de 65 años o más, junto con personas con ciertas discapacidades. Hay muchas opciones dentro de Medicare:
 - a. Parte A – Cubre los servicios de hospital.
 - b. Parte B – Cubre los servicios de médicos.
 - c. Parte C (Ventaja) – Permite a los participantes elegir la cobertura de las compañías de seguros contratadas por el gobierno para proporcionar una cobertura más completa.
 - d. Parte D – Ninguna de las opciones anteriores cubre todo, por lo que muchas personas optan por comprar cobertura complementaria a través de varias compañías de seguros. Según el plan que elija, hay muchos niveles diferentes de cobertura.

Nuevamente, como cada plan es diferente, se requiere mucha investigación y comparación para tomar una buena decisión. Algunos planes dentro de Medicare son como un HMO, que ofrece atención preventiva, mientras que otros tienen más restricciones con respecto a los especialistas. Para obtener más información, así como recursos para ayudarlo a comprender estas opciones, visite www.medicare.gov.

8. **Medicaid** – Mientras que Medicare es administrado por el gobierno federal, Medicaid es un programa estatal. Está financiado por los gobiernos federal y estatal, pero cada estado tiene un programa diferente. Por lo general, Medicaid está disponible para mujeres embarazadas, niños, personas con discapacidades y personas con recursos financieros limitados. Medicaid se considera un "pagador de último recurso", lo que significa que si usted es elegible para cualquier otro seguro, el proveedor buscará el pago de Medicaid al final. Para obtener más información, vaya al sitio web específico de Medicaid de su estado.

GESTIÓN DE CASOS Y PROGRAMAS DE ASISTENCIA AL PACIENTE

Como se mencionó, para las personas con enfermedades raras, como Gaucher, obtener la cobertura adecuada adquiere mayor significado. La TRE y SRT requieren medicamentos caros, que deben obtenerse en farmacias especializadas. Los planes de seguro tienen diferentes requisitos con respecto a cómo obtener estos medicamentos. Además, ciertos planes pueden tener restricciones sobre dónde recibir infusiones a los pacientes. Por lo tanto, si prefiere que se realicen infusiones en su hogar, es importante verificar con su plan de seguro si éstas están cubiertas, ya que muchas solo cubren infusiones realizadas en un entorno hospitalario.

Debido a que los pacientes de Gaucher reciben tales tratamientos especializados, las compañías farmacéuticas que brindan estos medicamentos generalmente brindan recursos para los pacientes, como los "administradores de casos", que son representantes que ayudan a los pacientes con apoyo financiero y administración de medicamentos. Por ejemplo, si tiene problemas para que su compañía de seguros pague SRT, los administradores de casos dedicados pueden ayudarlo a comprender su cobertura y abogar en su nombre. También pueden ofrecer sugerencias sobre qué tipo de cobertura es mejor para usted y cómo navegar por numerosos planes de seguro. Si está trabajando con un administrador de casos farmacéuticos, se recomienda que lo consulte antes de seleccionar un plan de seguro.

Además, cuando le receten algún medicamento nuevo, asegúrese de preguntar a su médico o enfermera sobre cualquier asistencia de copago, cupones o reembolsos que puedan estar disponibles a través de la compañía farmacéutica. También puede consultar el sitio web de la compañía farmacéutica para obtener información sobre asistencia.

Incluso con un seguro de salud, pagar por los tratamientos de la enfermedad de Gaucher puede ser un desafío para muchas familias. Afortunadamente, hay recursos disponibles para ayudar a aliviar su carga. Los Programas de asistencia al paciente están diseñados para ayudar a los pacientes con copagos, deducibles, medicamentos, gastos de viaje y otros costos, según los ingresos y la necesidad económica de una familia. Algunos ejemplos de estos programas sin fines de lucro incluyen:

- **The National Gaucher Care Foundation (NGCF)** — Este programa proporciona asistencia financiera a las personas con enfermedad de Gaucher y sus familias que están experimentando dificultades financieras. Para aquellos que califican, el NGCF puede ayudar con las primas de seguro, los cargos de infusión que no están cubiertos por el seguro, los gastos de viaje, los medicamentos de venta libre recetados para la enfermedad de Gaucher y las terapias relacionadas, así como los servicios de emergencia.
- **NeedyMeds** — Un recurso de información sin fines de lucro que ayuda a las personas a encontrar asistencia para pagar sus medicamentos y los costos de atención médica relacionados.
- **The National Organization for Rare Disorders (NORD) RareCareSM** — Este programa ayuda a los pacientes a obtener medicamentos para salvar vidas o para mantener una vida que de otra manera no podrían pagar. Ellos proveen:
 - Medicamentos
 - Asistencia financiera con primas de seguro y copagos.
 - Asistencia en pruebas diagnósticas.
 - Asistencia en viaje para ensayos clínicos o consulta con especialistas en enfermedades.
- **The Patient Access Network (PAN) Foundation** — es una organización independiente sin fines de lucro dedicada a ayudar a las personas aseguradas que tienen enfermedades crónicas, críticas y raras. Proporcionan apoyo financiero para los costos de desembolso de los medicamentos recetados.
- **Patient Services Inc.** — proporciona apoyo financiero y orientación para pacientes calificados con enfermedades crónicas específicas y raras. También ofrecen servicios legales gratuitos para ciertas comunidades de enfermedades raras.

Incluso si no es elegible para recibir asistencia financiera, muchos de estos programas cuentan con profesionales que pueden ayudarlo a entender los programas de seguros (es decir, qué está cubierto y qué no, qué especialistas están dentro de la red, restricciones de tratamientos, etc.). Es una buena idea involucrar a estas personas en el proceso de toma de decisiones desde el principio.

En resumen, decidir el plan de seguro correcto puede ser abrumador, pero sepa que no está solo. Hay personas disponibles para ayudarlo a entender estas opciones y seleccionar el plan adecuado para usted.

LAS CUATRO P DE TRATAR CON EL SEGURO DE SALUD

La "Guía para el cuidado de la salud de un paciente," publicada por The Global Healthy Living Foundation, recomienda los siguientes consejos para navegar por el camino a menudo sinuoso de la cobertura de seguro de salud:

1. Persistencia

Seamos realistas, tratar con las compañías de seguros a veces puede ser difícil y frustrante. Sin embargo, no importa cuánta burocracia estés tratando, es importante ser persistente. Debido a que la atención médica es muy personal y las decisiones de cobertura tomadas por su aseguradora pueden tener impactos de por vida en su salud, debe continuar defendiéndose por los tratamientos que recomiendan sus médicos. Puede dirigirse al sitio web de su aseguradora o hablar directamente con un representante de servicio al cliente si tiene preguntas o inquietudes. Puede tomar varias interacciones para tratar con eficacia los problemas complejos, lo que nos lleva a nuestra segunda "P" ...

2. Paciencia

Las decisiones de atención médica suelen ser grandes y costosas, lo que significa que tienden a moverse lentamente. Puede ser muy estresante para los pacientes cuando intentan obtener cobertura para un procedimiento necesario y tener que esperar días o semanas para recibir una respuesta; desafortunadamente, este es a menudo el caso. Para acelerar el proceso, asegúrese de que la compañía de seguros tenga todos los documentos necesarios del médico (por ejemplo, recomendaciones para el tratamiento, autorizaciones previas, referencias a especialistas, etc.). Si tiene preguntas sobre cualquier papeleo que pueda necesitar, comience con el consultorio de su médico. Si se ha enviado la documentación, llame al centro de asistencia de reclamaciones de su proveedor de seguros para verificar que hayan recibido los formularios correspondientes.

3. Papelería

Los reclamos de seguros son solicitudes formales a las compañías de seguros para cubrir ciertos tratamientos según su póliza. Desafortunadamente, estas formas no están estandarizadas y pueden ser bastante complejas, lo que puede causar retrasos. Si tiene preguntas sobre cualquier papeleo que deba presentar, comience con el consultorio de su médico. Generalmente, hay un "especialista en reclamos" en la oficina que tiene experiencia con muchos proveedores de seguros y sus formularios requeridos. ¡Estos profesionales pueden ser un recurso invaluable! El siguiente paso es ponerse en contacto con el centro de asistencia de reclamaciones de su proveedor de seguros.

4. Cortesía (del Inglés, Politeness)

Completar el papeleo y hacer llamadas puede llevar tiempo y puede estar lleno de frustración, por lo que es importante respirar profundamente y permanecer tranquilo y educado. ¡Molestar y gritar a los representantes rara vez ayuda a la situación! Las personas con las que habla por teléfono solo están autorizadas para hacerlo. Mientras que ser persistente es necesario, ser grosero no lo es. De hecho, tratar a estos representantes con cortesía puede motivarlos a trabajar un poco más duro en su nombre.

(Para obtener más información, consulte Recursos: Seguro de salud.)

GLOSARIO DE TÉRMINOS PARA LA APLICACIÓN DE PACIENTES

Para ayudarlo a comprender sus opciones de seguro y trabajar más efectivamente con los profesionales de la salud, la “Guía para el cuidado de la salud de un paciente” también ofrece la siguiente lista de términos y definiciones:

Administración / revisión de la utilización: este término se usa a menudo para describir un grupo (o el trabajo realizado por un grupo) de enfermeras y médicos que trabajan con planes de seguro de salud para determinar si el uso de los servicios de atención médica de un paciente era médicamente necesario, apropiado y dentro del Lineamientos de la práctica médica estándar. La Gestión / Revisión de Utilización también se puede denominar Revisión Médica.

Afiliado: una persona elegible o un empleado elegible que está inscrito en un plan de seguro de salud. Los dependientes no se conocen como inscritos.

Atención a largo plazo: atención brindada de manera continua para los enfermos crónicos o discapacitados. La atención a largo plazo puede brindarse en forma hospitalaria (en un centro de atención a largo plazo) o en el hogar.

Atención aguda: atención médica administrada, frecuentemente en un hospital o por profesionales de enfermería, para el tratamiento de una lesión o enfermedad grave o durante la recuperación de una cirugía. Las condiciones médicas que requieren cuidados agudos suelen ser de carácter periódico o temporal, en lugar de crónicas.

Atención ambulatoria: atención médica brindada en forma ambulatoria y que puede incluir el diagnóstico, ciertas formas de tratamiento, cirugía y rehabilitación.

Atención primaria: servicios básicos de atención médica, generalmente prestados por quienes practican medicina familiar, pediatría o medicina interna.

Beneficio: se refiere a los servicios médicos cubiertos por su plan de salud. Esta palabra también se usa para describir su plan de salud en general. También puede significar el pago recibido bajo un plan.

Beneficios esenciales: La Ley de Protección al Paciente y Cuidado de Salud Asequible (PPACA) requiere que todos los planes de seguro de salud vendidos después de 2014 incluyan un paquete básico de beneficios que incluya hospitalización, servicios ambulatorios, atención de maternidad, medicamentos recetados, atención de emergencia y servicios preventivos, entre otros beneficios. También impone restricciones sobre el costo compartido que los pacientes deben pagar por estos servicios.

Cobertura de medicamentos (también beneficios cubiertos o gastos cubiertos): estos son servicios o suministros que cubre su plan de salud. Son elegibles para ser pagados por su plan.

Condición preexistente: un problema de salud que existía o fue tratado antes de la fecha de vigencia de su cobertura de seguro de salud.

Copago: este es el monto en dólares que paga por los gastos de atención médica. En la mayoría de los planes, usted paga esto después de alcanzar su límite de deducible. Por ejemplo, le paga a su médico una cantidad fija en dólares para una visita al consultorio. Entonces, si su copago es de \$ 25, usted paga esa cantidad cuando acude a su médico. En los planes de medicamentos recetados, es el monto que paga por los medicamentos cubiertos.

Coseguro: este es el porcentaje de los gastos de atención médica que paga después de su deducible. Su plan de salud paga el resto hasta cualquier beneficio o máximo de por vida.

Costos de desembolso: son los costos médicos que un miembro debe pagar. Los copagos y deducibles son ejemplos.

Crónico: en la terminología de la atención médica y los seguros, una condición crónica es una condición permanente, recurrente o de larga duración, en oposición a una condición aguda.

Deducible: la cantidad que el paciente debe pagar antes de que se activen los beneficios del seguro.

Dependiente: un dependiente (generalmente cónyuge o hijo) de una persona asegurada que es elegible para la cobertura de seguro

Entorno ambulatorio: instalaciones médicas, como centros de cirugía, clínicas y consultorios en los que se brinda atención médica ambulatoria.

Equipo médico duradero (DME, por sus siglas en inglés): equipo médico utilizado durante el tratamiento o la atención domiciliaria, incluidos artículos como muletas, rodilleras, sillas de ruedas, camas de hospital, prótesis, etc. Los niveles de cobertura para DME a menudo difieren de los niveles de cobertura para visitas al consultorio y Otros servicios médicos.

Especialista: un médico que no se desempeña como médico de atención primaria, pero que brinda atención secundaria especializada en un campo médico específico.

Explicación de beneficios (EOB): esta es una declaración que un plan de salud envía a un miembro del plan de salud. Muestra los cargos, pagos y saldos adeudados. Puede ser enviado por correo o correo electrónico.

Fecha de vigencia: la fecha en que la cobertura del seguro de salud entra en vigencia. **Formulario abierto:** algunos planes de beneficios de medicamentos recetados cubren todos los medicamentos recetados elegibles. Esto significa que tienen un "formulario abierto". En estos planes, las personas pueden tener copagos más bajos para los medicamentos de la lista de medicamentos preferidos. Es posible que tengan copagos más altos para los medicamentos que no están en esta lista.

Formulario de beneficios cerrado: un formulario es una lista de medicamentos recetados que cubre el plan de salud. Si el plan tiene un formulario cerrado, solo cubre los medicamentos que están en esa lista. No cubrirá ninguna parte del costo de los medicamentos que no están en el formulario. Sin embargo, en algunos casos, un plan puede estar dispuesto a hacer una excepción. Para obtener uno, debe comunicarse con el plan e informarles por qué se necesita el medicamento.

Formulario: esta es una lista de medicamentos recetados que cubre el plan de salud. Puede incluir medicamentos de marca y genéricos. Los medicamentos en esta lista pueden costar menos que los medicamentos que no están en la lista. Cuánto cubre un plan puede variar de un medicamento a otro. Un formulario abierto proporciona una mayor variedad de medicamentos cubiertos. También se le llama "lista de medicamentos preferidos."

Lapso: la terminación de la cobertura del seguro debido a la falta de pago después de un período específico de tiempo.

Limitaciones: un término que se refiere a cualquier máximo que un plan de seguro de salud impone a beneficios específicos.

Lista de exclusión del formulario: esta es una lista de medicamentos recetados que no están cubiertos por un plan de salud. Se aplica a los planes de formulario cerrado. Si un miembro necesita un medicamento en esta lista, el médico debe solicitarle al plan que lo cubra como una excepción. El plan solo lo hará si el uso es médicamente necesario.

Lista de medicamentos preferidos: también conocida como “Formulario.” Esta es una lista de medicamentos recetados que cubre el plan de salud. Puede incluir medicamentos de marca y genéricos. Los medicamentos en esta lista pueden costar menos que los medicamentos que no están en la lista. Cuánto cubre un plan puede variar de un medicamento a otro. Un formulario abierto proporciona una mayor variedad de medicamentos cubiertos. También se le llama “lista de medicamentos preferidos.”

Medicaid: programa de atención médica financiado por el estado para personas de bajos ingresos y discapacitadas, niños, mujeres embarazadas y ancianos.

Médicamente necesario: también conocido como “Necesario.” Los planes de salud generalmente pagan solo por la atención que es “necesaria.” Ellos deciden esto mediante el uso de estándares médicos o investigaciones que indiquen qué atención es la más efectiva. La atención puede significar servicios o suministros de salud. Esto también se denomina “médicamente necesario,” “servicios médicamente necesarios” o “necesidad médica.”

Medicamento genérico: un medicamento que es exactamente igual a un medicamento recetado de marca, pero que pueden ser producidos por otros fabricantes después de que la patente del medicamento de marca haya caducado. Los medicamentos genéricos suelen ser menos costosos que los medicamentos de marca.

Medicamentos de venta libre (OTC): medicamentos que pueden obtenerse sin receta médica.

Medicamentos especializados: los medicamentos especializados son medicamentos recetados que requieren un manejo, administración o monitoreo especial. Estos medicamentos se usan para tratar afecciones complejas, crónicas y con frecuencia costosas, como la esclerosis múltiple, la artritis reumatoide, la hepatitis C y la hemofilia.

Medicamentos recetados: un medicamento que se puede obtener solo con una receta médica y que ha sido aprobado por la Administración de Medicamentos y Alimentos.

Medicare: un programa nacional de seguro de salud administrado por el gobierno federal autorizado en 1965 para cubrir el costo de la hospitalización, la atención médica y algunos servicios de salud relacionados para la mayoría de las personas mayores de 65 años y algunas otras personas elegibles.

Miembro: cualquier persona cubierta por un plan de seguro de salud, incluidos los afiliados y dependientes elegibles.

Niveles de medicamentos: estos son grupos de diferentes medicamentos. Por lo general, los planes agrupan los medicamentos por precio. Cada grupo o nivel requiere un copago diferente. Es posible que vea los grupos enumerados como medicamentos genéricos, de marca o de marca preferida. Los medicamentos genéricos a menudo tienen copagos más bajos. Los medicamentos de marca tienen copagos más altos.

Paciente ambulatorio: un término que se refiere a un paciente que recibe atención en un centro médico, pero que no es admitido en el centro durante la noche, o que se queda por 24 horas o menos. El término también puede referirse a los servicios de atención médica que recibe tal paciente.

Paciente hospitalizado: un término utilizado para describir a una persona ingresada en un hospital durante al menos 24 horas. También se puede usar para describir la atención prestada en un hospital cuando la duración de la estadía es de al menos 24 horas.

Período de inscripción: el período de tiempo durante el cual un empleado elegible o una persona elegible pueden inscribirse en un plan de seguro de salud grupal.

Preautorización / Precertificación: son términos que a menudo se usan indistintamente, pero que también pueden referirse a procesos específicos en un contexto de seguro de salud o atención médica.

Prima: el monto total pagado por el paciente por la cobertura del seguro. Generalmente se calcula a una tasa anual y se paga mensualmente.

Procedimiento de reclamo: el procedimiento mediante el cual un miembro o proveedor de atención médica puede presentar una queja ante una compañía de seguros de salud y buscar un remedio.

Proceso de calificación: el proceso mediante el cual se determina una prima o tasa para un grupo. Los elementos que pueden considerarse en el proceso de calificación incluyen edad, sexo, tipo de industria, beneficios y costos administrativos. El sistema de atención médica actual impone la calificación de la comunidad, donde los miembros de la misma comunidad pagan precios similares. Anteriormente, las aseguradoras podían usar la calificación de la experiencia y establecer primas basadas en las “experiencias” de atención de salud personal pasadas.

Proveedor: un término comúnmente utilizado por las compañías de seguros de salud para designar a cualquier proveedor de atención médica, ya sea un médico o una enfermera, un hospital o una clínica.

Reclamo: una factura por servicios médicos prestados, que suele ser presentada a la compañía de seguros por un proveedor de atención médica.

Reembolso: este es el dinero que recibe de su plan de salud por los costos cubiertos que pagó a su médico.

Referencia: el proceso a través del cual un médico de atención primaria autoriza a un paciente bajo un plan de seguro médico de atención administrada a consultar a un especialista para el diagnóstico o tratamiento de una afección específica.

Renovación: la renovación se produce cuando un miembro continúa con la cobertura de un plan de seguro de salud más allá del marco de tiempo original del contrato. Al final de cada año de beneficios, generalmente se invita a un miembro del plan a renovar su cobertura.

Renuncia (Exclusión de endoso): un acuerdo según el cual un miembro acepta renunciar a la cobertura por condiciones preexistentes específicas o por condiciones futuras específicas.

Revisión de utilización de medicamentos (DUR, por sus siglas en inglés): el proceso mediante el cual las compañías de seguros de salud evalúan o revisan el uso de medicamentos recetados para determinar si son adecuados para el tratamiento de un paciente.

Seguro complementario de Medicare: seguro de salud proporcionado a un individuo o grupo que está destinado a ayudar a llenar los vacíos en la cobertura provista por Medicare.

Seguro de salud grupal: un plan de seguro de salud que brinda beneficios a los empleados de una empresa o miembros de una organización, a diferencia del seguro de salud individual y familiar.

Suscripción: el proceso mediante el cual una aseguradora determina si aceptará una solicitud de seguro basada en riesgos y proyecciones, y mediante la cual se realiza una determinación sobre una prima mensual.

Transportista: cualquier asegurador, organización de atención administrada o plan de hospital grupal, según lo define la ley estatal aplicable.

Utilización: este término se refiere a la frecuencia con la que un grupo utiliza los beneficios asociados con un plan de seguro de salud o programa de atención médica en particular.

Capítulo 7:

ENCUESTA DE RESULTADOS DE GAUCHER



ENCUESTA DE RESULTADOS DE GAUCHER

¿QUÉ ES LA ENCUESTA DE RESULTADOS DE GAUCHER?

La encuesta de resultados de Gaucher (GOS, por sus siglas en inglés) es un registro observacional, internacional, multicéntrico y de larga duración de pacientes con enfermedad de Gaucher. Es una de varias encuestas mundiales e incluye pacientes que reciben diversos tipos de tratamiento. Los objetivos de este registro son: evaluar la seguridad y la efectividad a largo plazo de los tratamientos para la enfermedad de Gaucher; para obtener una mejor comprensión de la historia natural de la enfermedad; y servir como una base de datos para el manejo basado en la evidencia de la enfermedad de Gaucher en el tiempo en la práctica clínica de la vida real. En otras palabras, los resultados de este estudio ayudan a los investigadores, las compañías farmacéuticas y los médicos a comprender mejor la historia natural de la enfermedad de Gaucher, la distribución de la población de la enfermedad y las respuestas al tratamiento, a fin de mejorar los resultados para todos los pacientes de Gaucher.

¿QUÉ HA REVELADO EL ESTUDIO?

Estos tipos de registros o encuestas pueden proporcionar una fuente valiosa de datos del mundo real para condiciones poco comunes, como Gaucher, que de otro modo sería difícil recopilar. Iniciado en 2010, el estudio cuenta actualmente con más de 1,200 participantes, que representan a 11 países, aunque la mayoría de los participantes reside en Israel y los Estados Unidos. Los datos más recientes mostraron que el 44,3% de los pacientes incluidos en el estudio eran de Israel y el 31,4% de los EE. UU. Aproximadamente el 44% de los pacientes de la encuesta eran hombres y el 56% eran mujeres. La edad promedio de los participantes fue de 40,4 años. La gran mayoría de los pacientes registrados tenían Gaucher tipo 1 (91,5%), pero también se incluyen los pacientes con tipos 2 y 3. Aproximadamente la mitad de los pacientes (55,8%) eran de etnia judía Ashkenazi.

La encuesta también evalúa:

- Reacciones relacionadas con la infusión
- Niveles de hemoglobina
- Conteo de plaquetas
- Disminución en el volumen del hígado
- Disminución en el tamaño del bazo
- Densidad mineral del hueso

¿QUIÉN PUEDE PARTICIPAR EN EL ESTUDIO

El estudio es voluntario y está abierto a todos los pacientes de Gaucher, independientemente de su estado de tratamiento o tipo de tratamiento. Los pacientes que participan en el GOS reciben atención determinada por sus médicos, como lo harían normalmente (no hay intervención experimental involucrada). Durante el tratamiento, los datos de pacientes de visitas de rutina y evaluaciones clínicas se ingresan en la base de datos del estudio a través de una aplicación en línea segura.

Si bien esta encuesta recopila información importante, participar en cualquier estudio es una decisión muy personal. Si está interesado en participar, hable con su especialista de Gaucher o con su médico de cabecera sobre si es adecuado para usted.

(Si está interesado en obtener más información sobre la Encuesta de Resultados de la Enfermedad de Gaucher (GOS), visite <https://clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT03291223>).

Nota del autor: estas son las mutaciones observadas en poblaciones principalmente israelíes y estadounidenses. Además de este estudio, hay una serie de publicaciones que pueden ayudar a los pacientes a mantenerse al día sobre la atención y el tratamiento más recientes de la enfermedad de Gaucher tipo 1.



Capítulo 8:

RECURSOS Y FUENTES

RECURSOS

GENERAL

National Gaucher Foundation (NGF) — una organización no lucrativa independiente dedicada a atender a pacientes de los EE. UU. con Gaucher y sus familias. El NGF proporciona programas educativos, apoyo financiero y una variedad de servicios para pacientes.

www.gaucherdisease.org

5410 Edson Ln #220, Rockville, MD 20852

(800) 504-3189

ThinkGenetic — es una herramienta de vanguardia que permite a los pacientes que desean conocer las posibles causas genéticas de sus problemas médicos u obtener respuestas de la vida real a sus preguntas sobre el impacto de vivir con una enfermedad genética. ThinkGenetic le ayudará a comprender qué preguntas debe hacer a los médicos para mejorar su atención médica.

www.thinkgenetic.com

Center for Jewish Genetics — El Centro de Genética Judía Norton & Elaine Sarnoff es un recurso educativo avanzado para el cáncer hereditario y los trastornos genéticos. El centro trabaja con profesionales de la salud, el clero, organizaciones de apoyo y otras personas para informar a los miembros de la comunidad y crear conciencia sobre los recursos disponibles. También brindan asesoría genética subsidiada y programas de detección.

<https://www.jewishgenetics.org>

30 S Wells St., Chicago, IL 60606

(312) 357-4718

National Organization for Rare Disorders (NORD) — una organización estadounidense sin fines de lucro que apunta a brindar apoyo a personas con enfermedades raras al defender y financiar la investigación, la educación y la creación de redes entre los proveedores de servicios.

www.rarediseases.org

PO Box 1968, 55 Kenosia Avenue, Danbury, CT 06813-1968

(203) 744-0100 or (800) 999-NORD

Children’s Gaucher Research Fund — una organización benéfica 501 (c) (3) que recauda fondos para coordinar y apoyar la investigación para encontrar una cura para la enfermedad de Gaucher tipo 2 y tipo 3. Encuentre historias familiares, ideas para recaudar fondos y noticias recientes en este sitio web.

www.childrengaucher.org

8110 Warren Court, Granite Bay, CA 95746

(916) 797-3700

Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) — un programa del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias de la Traducción (NCATS), financiado por los Institutos Nacionales de la Salud (NIH). GARD proporciona al público acceso a información actual, confiable y fácil de entender sobre enfermedades raras o genéticas.

<https://rarediseases.info.nih.gov>

PO Box 8126, Gaithersburg, MD 20898-8126

(888) 205-2311

National Society of Genetic Counselors (NSGC) — un recurso para que los pacientes encuentren consejeros genéticos, así como oportunidades educativas y defensa.

www.nsgc.org

330 North Wabash Avenue, Suite 2000, Chicago, IL 60611

(312) 321-6834

HEALTH INSURANCE

Con respecto a los planes patrocinados por el empleador:

“3 preguntas importantes para hacer: cuánto me costará, qué está cubierto y quién está en mi red”

www.monster.com/career-advice/article/health-insurance-benefit-open-enrollment-1016

Respecto al intercambio de seguros individuales:

5 consejos sobre el intercambio individual —

www.healthcare.gov/quick-guide/one-page-guide-to-the-marketplace

El “Marketplace Made Clear” por UnitedHealth Care —

www.uhc.com/individual-and-family/understanding-health-insurance/how-insurance-works/health-insurance-marketplace

Respecto a Medicaid:

www.medicaid.gov/medicaid

Elegibilidad para Medicaid — www.medicaid.gov/medicaid/eligibility

Regarding Medicare:

www.medicare.gov

Part D FAQs

www.health.ny.gov/health_care/medicaid/program/medicaid_transition/faq.htm

AARP Medicare Information

www.aarp.org/health/medicareinsurance/medicarebasics/?intcmp=AE-HEA-MEDI-TERTNAVBASICS

FUENTES ADICIONALES

A Patient's Guide to Healthcare. 2018 Edition. The Global Healthy Living Foundation/50-State Network. <https://www.50statenetwork.org/userguide/>.

Adas M, Adas G, Karatepe O et al. Gaucher's disease diagnosed by splenectomy. *N Am J Med Sci.* 2009; 1(3):134-136. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3364643/>.

All about genetics. Kids Health from Nemours. <https://kidshealth.org/en/parents/about-genetics.html>

Capital Caring — Palliative Care, Counseling, Hospice: <https://www.capitalcaring.org/care-support/care-navigators/>

Cohen J, Kornreich L, Mekhmandarove S et al. Effective treatment of painful bone crises in type 1 Gaucher's disease with high dose prednisolone. *Arch Dis Child.* 1996; 75(3):218-222. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1511695>.

"The Complete Caregiver's Organizer: Your Guide to Caring for Yourself While Caring for Others," Spry Publishing, Ann Arbor, MI; 2015.

Four ways physical therapists manage pain. American Physical Therapy Association. <https://www.moveforwardpt.com/Resources/Detail/how-physical-therapists-manage-pain>.

Gaucher's disease. Genetics Home Reference. <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/gaucher-disease/>.

Gaucher disease. National Organization for Rare Disorders. <https://rarediseases.org/rare-diseases/gaucher-disease/>.

Gaucher disease type 1. National Gaucher Foundation. <https://www.gaucherdisease.org/about-gaucher-disease/what-is/type-1/>.

Gaucher's disease. WebMD. <https://www.webmd.com/children/gauchers-disease-symptoms-causes-treatments/>

Genetic and Rare Diseases Information Center. National Center for Advancing Translational Sciences. <https://ncats.nih.gov/gard>.

Griffin RM. Using the Pain Scale: How to Talk About Pain. WebMD. <https://www.webmd.com/pain-management/features/pain-scale#1/>.

Healthy eating. American Heart Association. <http://www.heart.org>.

Healthy Sleep Habits. American Academy for Sleep Medicine. <http://www.sleepeducation.org/essentials-in-sleep/healthy-sleep-habits>.

Hickman RJ. Fatigue and Gaucher Disease. Rare Disease Report. <https://www.raredr.com/news/fatigue-and-gaucher-disease/>.

How to explain a chronic illness to an employer. WikiHow. <http://www.wikihow.com/Explain-a-Chronic-Illness-to-an-Employer>.

Learning about Gaucher disease. National Human Genome Research Institute, "Learning about Gaucher Disease" — <https://www.genome.gov/25521505/learning-about-gaucher-disease/>.

Melao A. Gaucher outcome survey patient registry provides global insights into disease. Gaucher Disease News. <https://gaucherdiseasenews.com/2017/11/28/gaucher-outcome-survey-patient-registry-provides-global-insights-disease/>.

Radke J. Latest data from the Gaucher Outcome Survey. Rare Disease Report. <http://www.raredr.com/conferences/worldsymposium/gaucher-outcome-survey>.

Relieving pain with acupuncture. *Harvard Health Publishing, Harvard Medical School*. <https://www.health.harvard.edu/healthbeat/relieving-pain-with-acupuncture>.

Rodriguez D. Electrical stimulation for pain management. *Everyday Health*. <https://www.everydayhealth.com/pain-management/electrical-stimulation-therapies.aspx>.

Rosser WW. The benefits of a trusting physician-patient relationship. *J Fam Pract*. 2001;50(4):329-330. <http://www.mdedge.com/jfponline/article/60508/benefits-trusting-physician-patient-relationship>.

Stoppler MC. Gaucher Disease. *MedicineNet*. https://www.medicinenet.com/gaucher_disease/article.htm.

Taylor RB. Weight-Bearing Exercise: 8 Workouts for Strong Bones. *WebMD*. <https://www.webmd.com/osteoporosis/features/exercise-weight-bearing#1>.

Woolston C. Massage for pain relief. *Health Day*. http://www.healthday.com/hdlite/wellness/wellness_article.htm?CID=19EEB8AB&NFID=E&articleId=645793.

Wait M. Is a pain clinic right for you? *Arthritis Foundation*. <https://www.arthritis.org/living-with-arthritis/pain-management/chronic-pain/pain-clinic.php>.

INDICE

2

INDICE

f indica una figura, p indica una fotografía y t indica una tabla

0-9

504 planes, 49–52

A

ACE (enzima convertidora de angiotensina), 22

acetaminofeno, 40

acupresión, 42

acupuntura, 42

administradores de casos farmacéuticos, 72

ADN, 7, 9

almacenamiento de lípidos, 22

alojamiento en la escuela, 49

anemia, 5–6, 19, 38

Angiotensina que Convierte la Enzima (ACE), 22

anomalías en los huesos, 5–7

anomalías en los órganos, 5

ansiedad, 34

antiinflamatorios no esteroideos (AINE), 40

aparatos electrónicos, a la hora de

acostarse, 39

archivos,

artritis, 7, 20

ascendencia judía ashkenazi, 3, 10, 82

asistencia financiera, 73

B

baja

laboral, 52

mejorando, 38-39

bazos, 4, 6, 31

bifosfonato, 29

biomarcadores, 20–22

biomarcadores en células, 20–22

Gaucher vs sanos, 4f

impacto de, 2–3

pruebas, 9

y ERT, 40

y herencia, 8

C

cafeína, 39

calcio, 6, 29-30

caminando, 32

cánceres de sangre, 19, 43

complicaciones relacionadas, 5–6, 20

especialistas, 18

flujo, 20, 41–42

pruebas, 9, 43

recuentos, 6, 19, 21, 38

trastornos, 18–19, 38

y el bazo, 31

y fatiga, 38-39

cánceres, 19, 43

carcinoma hepatocelular, 43

carta del paciente, El, 69

Centro de Genética Judía, 15

centros de tratamiento, para la enfermedad de Gaucher, 27

citas médicas, 56–57
 conocimiento de enfermedad, 9, 11
 entrevistas, 16
 relación con, 17, 66
 registros, 58
 citas, medico, 17, 52-53
 coagulación, 6
 deficiencias cognitivas, 4-5
 Comisión de Igualdad de Oportunidades
 en el Empleo, 52
 comorbilidades, 43
 comunicación
 con familiares / amigos, 49-50
 con médicos, 17, 60
 con personal escolar, 49-50
 con trabajo, 50-52
 Consorcio de Enfermedades Genéticas
 Judías (JGDC), 15
 consumo de alcohol, 30, 39
 copagos, 70,72-73
 costos de atención médica de bolsillo,
 70-71, 78
 cromosomas, 7
 Cuentas de Ahorro para la Salud (HSA),
 71
 Cuentas de Gastos Flexibles (FSA), 71

D

deducibles, 70, 76
 dentro de la red, 74
 depresión, 35–36, 38
 diagnóstico comunicante, proceso de
 48, 2
 diarios de salud
 beneficios de, 52–54
 escalas de fatiga, 54-57
 escalas de dolor, 57-58
 registros médicos, 54

dificultades para tragar, 5
 doctores Ver medicos
 dolor crónico. Ver reclamaciones de
 dolor (seguro), 74-75.
 analgésicos, 7, 18, 43–45, 47–48, 61–63
 analgésicos naturales, 41-42
 de venta libre, 43, 78

E

edad y tratamiento, 43.
 educación, 41, 49
 ejercicios de carga de peso, 32
 ejercicios, 30, 32-34, 41
 en el trabajo, 51-52
 Encuesta de resultados de Gaucher
 (GOS), 81-82
 encuesta de resultados, 82–83
 endocrinólogos, 18
 endorfinas, 42
 Enfermedad de Gaucher neuronopática
 aguda, 4-5
 Enfermedad de Gaucher neuronopática
 crónica, 5
 Enfermedad de Gaucher tipo 1. Ver
 Enfermedad de Gaucher, Tipo 1
 Enfermedad de Gaucher tipo 2, 4-5
 Enfermedad de Gaucher tipo 3, 4-5
 Enfermedad de Gaucher, tipo 1,
 acerca de 2–11
 encuesta de resultados, 81-82
 manejo, 38–47
 monitoreo, 15–22
 tratamientos de, 25–32
 viviendo con, 47-53
 y seguro de salud, 73–79
 Enfermedad de Parkinson, 43

enfermedades, múltiples, 43
entrenamiento de fuerza, 33
entrevistas, de médicos, 16
enzimas, 2-4, 7, 19-20. Ver también
terapia de reemplazo de enzimas (ERT);
terapia de reducción de sustrato (SRT)
ERT (terapia de reemplazo enzimático).
Ver terapia de reemplazo enzimático
(ERT)
Escala de Fatiga Analógica Visual (VAFS),
54-57
Escala de Gravedad por Fatiga, 56-57
Escala de Impacto de Fatiga, 54-57
Escala Global del Dolor, 57-58
escalas (medidas de los síntomas)
dolor 54-57,
fatiga 57-59
escuelas, comunicándose con, 49-50
especialistas, enfermedad de Gaucher,
14-16, 18-19
espectro, de la enfermedad, 4-5
esperanza de vida, 5
esplenectomía, 31
estimulación nerviosa eléctrica
transcutánea (TENS), 42
estimulación nerviosa, 42
estrés, 32-35, 53
etapas, emocional, 2

F

familia, comunicando el diagnóstico a,
48-51
fatiga, 6, 35, 40,
Fondo de Investigación Gaucher para
Niños, 15
Formas neuronopáticas, del trastorno, 4
fosfatasa ácida resistente a tartrato
(TRAP), 21
fracturas, 7, 32-33, 36
fuera de la red, 70
fumando, 30
Fundación de la Red de Acceso de
Pacientes (PAN), 73
Fundación Nacional Gaucher (NGF), 24,
86

G

genes recesivos, 8f
genes, 7-10
genetistas, 18
gestores de casos (seguros), 72
glucocerebrosidasa, 3, 4f, 8-9, 26
Glucosylshinosine (Lyso-Gb1), 22
grupos de apoyo, 15, 24, 35, 44, 73
"Guía del paciente para el cuidado de la
salud, A," 74

H

hematólogos, 18
hepatólogos, 18
herencia, de la enfermedad, 7-9, 8f - 9f
herencia. Ver infusiones domiciliarias de
herencia, 28

hierro, 38

hígado, 9, 18–19

honestidad, con médicos, 17

huesos

anormalidades, 5-7

complicaciones, 41

dolor, 42-45

ejercicios de construcción, 33–34

fortalecimiento, 32-33

médula ósea, 6, 9, 19, 30

medicación para, 30

pruebas de densidad, 20

y TRE, 19, 40

I

incidencia, de enfermedad, 8

infantes, enfermedad de Gaucher en, 4

inflamación, 21

infusiones intravenosas (IV), 26-27

infusiones, de ERT, 26-28, 72

interacciones, de medicamentos, 60

L

Ley de Ausencia Médica Familiar, 51

Ley de Estadounidenses con
Discapacidades, 51

linfoma, 43

lisosomas, 2-3

los diarios Ver dietas en los diarios de
salud, 31, 35

luces azules, 39

Lyso-Gb1 (Glucosylshinosine), 22

M

macrófagos, 21

maestros, comunicándose con, 48–50

manejo de los síntomas

acerca de, 40

dolor, 40–44

fatiga, 38-40

manejo, diagnóstico de enfermedades,

comprensión, 14

Medicaid, 72

medicamentos de venta libre, 78

medicamentos líquidos, 64–65

medicamentos opioides, 40, 44-45

medicamentos y seguro de salud, 73

administración, 60–61

efectos secundarios de, 29, 60

IV (intravenoso), 26-27

líquido, 60-61

opioides, 40

oral, 28

pagando, 72 -73

para la osteoporosis, 29

registros, 62

sin receta médica, 62,78

Medicare, 71

medico, 53-54

mieloma, 43

minerales, 6, 32

moretones, 6, 19

mutaciones, gen, 7-8

N

necrosis avascular (AVN), 6, 20, 41

NeedyMeds, 73

neurologos, 18

nutrición, 31, 35

O

ocurrencias de grupos étnicos, 10
oncólogos, 19
opciones de estilo de vida, 31, 33–34
Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) RareCareSM, 73
ortopedista, 18
osteopenia, 6, 20, 29, 41
osteoporosis, 6, 18, 20, 29, 33, 40-41
oxígeno, 6
oxitocina, 42

P

paciente, 82
Patient Services, Inc., 73
planes educativos individuales (IEP), 49
plaquetas, 6, 19
portadores, del desorden, 10, 43
Presencia
 emocional, 17
 etapas, 2
prevalencia, de enfermedad, 3
primas (asistencia sanitaria), 69
problemas dentales, 19
problemas respiratorios, 6
programas de asistencia al paciente, 72-73
proteínas, 2, 7
pruebas, 9
quimioterapia, 30
quitina, 21

Q

Quitotriosidasa (CHITO), 21

R

Recursos Humanos, 51
Red de Alojamiento de Trabajo, 51
redes (coberturas de seguros), 70–71
registro de pacientes, 82
revistas Ver diarios de salud

S

salud mental, 34–35
seguimiento, 19-22 médicos, 17
especialistas para 14-16, 18-19 estudio de 86
seguimiento, de la enfermedad, 14-19
Seguro de invalidez del seguro social, 52
seguro. Ver seguro de salud
seguros de salud, 73–79
 administradores de, 72
 carta de pacientes, 69
 consejos para tratar, 74-75
 glosario de términos, 75
 Programas de asistencia al
paciente, 72-73
serotonina, 42
síntomas
 acerca de, 5-7 medidas de Ver
 escalas, 3
 variación de, 14
sistema nervioso, 4, 18
soporte en línea, 15, 24, 34, 86
suplementos, 38, 42

T

tai chi, 32

terapia de masaje, 42

terapia de reemplazo enzimático (ERT)

acerca de, 26-28

biomarcadores, 20-22

infusiones de, 26-28

recuentos de células sanguíneas,
20-22

versus terapia de reducción de
sustrato (SRT), 26-29

terapia de sustrato education (SRT), 26,
28-30, 38, 68

terapia física, 41, 44-45

trabajo, 50-52

TRAP (Fostasa ácida resistente a
tartrato), 21

trasplante de células madre, 30

trasplantes de médula ósea, 30

tratamientos, de enfermedad

adicional, 44-45 y edad, 40

esplenectomía, 31

opciones de estilo de vida, 30

para osteoporosis, 29

trasplante de médula ósea, 30

terapia de reemplazo enzimático (ERT),
26-30

terapia de reducción de sustrato (SRT),
26-29

V

vitamina d, 29

Y

yoga, 32

ACERCA DEL AUTOR



Laurie Bailey es actualmente Gerente de Investigación Clínica en el Hospital de Niños de Cincinnati en Cincinnati, Ohio, aunque se formó como asesora genética, recibió una Maestría en Genética Médica de la Universidad de Cincinnati en 1995. Se involucró e interesó en el estudio de Enfermedad de Gaucher en 1999, cuando asumió una posición de coordinación del Centro de tratamiento integral de la enfermedad de Gaucher bajo el liderazgo del Dr. Gregory Grabowski.

La Dr. Bailey ha participado en el manejo de más de 100 niños y adultos con todos los tipos de enfermedad de Gaucher, y ella ha coordinado los ensayos de tratamiento intervencionista y la investigación clínica para avanzar en el conocimiento de la enfermedad de Gaucher y buscar mejores resultados para los afectados por la enfermedad. Ha sido defensora de las personas con enfermedad de Gaucher, que brindó educación sobre el tratamiento y el manejo del trastorno hablando en reuniones de pacientes, reuniones nacionales y consejos asesores.

La Dra. Bailey actualmente supervisa el Equipo de tratamiento y tratamiento de enfermedades raras dentro de la División de Genética Humana donde promueven las cualidades de su programa STAR para brindar apoyo, tratamiento, defensa e investigación a niños y adultos con enfermedades genéticas raras, incluida la enfermedad de Gaucher.

