



## ER-20. - APLICACIÓN DE LA HERRAMIENTA THERAPEUTIC GOALS MAP TOOL® PARA LA EVALUACIÓN DEL ESTADO DE SALUD DE PACIENTES ESPAÑOLES CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

J. Pérez<sup>1</sup>, P. Giraldo<sup>2</sup>, R. Núñez<sup>3</sup>, R. Fernández de la Puebla<sup>4</sup>, E. Luño<sup>5</sup>, J. Bureo<sup>6</sup>, J. de la Serna<sup>7</sup>, S. Saura<sup>8</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitari General Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>2</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. <sup>3</sup>Servicio de Hematología. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla. <sup>4</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. <sup>5</sup>Servicio de Hematología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo. <sup>6</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Infanta Cristina. Badajoz. <sup>7</sup> Servicio de Hematología. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>8</sup>Unidad de Oncología Médica. Complejo Hospitalario Dr. Negrín. Las Palmas de Gran Canaria.

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar a los pacientes con Enfermedad de Gaucher tipo 1 mediante la aplicación Therapeutic Goals MAP Tool®, en la práctica clínica habitual.

**Métodos:** Durante el año 2012 se realizó un estudio observacional, transversal y multicéntrico en el que incluyeron los pacientes con EG1 que, acudían a la consulta rutinaria, previa aceptación con Consentimiento Informado. Los objetivos del tratamiento (OT) en EG1 fueron definidos por Pastores et al en 2004. La MAP dibuja los OT (parámetros hematológicos, viscerales, dolor, densidad mineral ósea (DMO) y calidad de vida) de forma gráfica. Los datos se obtuvieron de las historias clínicas de los pacientes en los últimos 6 a 12 meses y el componente físico del cuestionario de calidad de vida y la escala analógica del dolor óseo, durante la visita.

**Resultados:** Se reclutaron 108 pacientes de 28 hospitales. La MAP se utilizó en 13 pacientes que no habían recibido tratamiento y en 95 en tratamiento enzimático o con inhibidor de sustrato por un periodo medio de 10 años (119,0 ± 73,4 meses). El 75% de los pacientes alcanzaron OT para parámetros hematológicos y organomegalias: 97% recuperaron cifras de hemoglobina, 75% el recuento plaquetario y 87% redujeron hepato y/o esplenomegalia. En un 53% había disminución del dolor óseo y un 64% había mejorado la densidad ósea mineral, aunque el 30% de los pacientes no disponían de este dato. En un primer análisis con los datos de todos los pacientes, no se observaron diferencias en la consecución de OT en relación al sexo, ni al tratamiento. 27 pacientes (25%) habían sido esplenectomizados, el 67% de ellos presentaron comorbilidades (vs el 29,6% no esplenectomizados (p = 0,0006)), edad media mayor 50,9 ± 13,8 años, p = 0,0262, menor porcentaje de historia familiar de EGI (22,2% vs 49,4%, p = 0,0134), y mayor concentración de CCL18 (mediana 631 ng/mL; IC[152 - 877 ng/mL], p = 0,0304). En un segundo análisis entre los 65 pacientes que tenían recogidos todos los OT de la MAP, las características sociodemográficas eran similares al resto de la población. La escala MAP demostró que los pacientes en tratamiento (mediana 55,0; IC [47,3-60,0], p = 0,041) y no esplenectomizados (mediana 56,0; IC [51,3-61,0], p < 0,001), tuvieron una mejor puntuación en cuanto a consecución de objetivos. Respecto a la densidad mineral ósea,

los pacientes esplenectomizados mostraban una asociación significativa con Z-score  $< -2,5$  (29,4% vs 5,2% en no esplenectomizados,  $p = 0,026$ ). Un 31,3% los pacientes esplenectomizados en tratamiento presentaron Z-score  $< -2,5$  vs un 4% de los no esplenectomizados.

*Conclusiones:* La MAP describe las características clínicas y el estado de salud de los pacientes con EG1 en España, presentándose como una buena herramienta para el seguimiento de estos pacientes.