



2ND SUMMIT
RARE
DISEASES
COPAC
sanofi

Enfermedad de Gaucher Colombia 25 años

María Helena Solano Trujillo

- Internista Hematóloga
- Hospital de San José –FUCS
- Bogotá Colombia

sanofi

Conflictos de Interés

Actividad	Compañía
Honorarios por conferencias	Genzyme, Sanofi, Pfizer, Takeda
Actividades educativas no formales	Sanofi, Pfizer, Acopel, IETS, CAC
Advisory	Pfizer, Tecnofarma, Sanofi

La información contenida en esta presentación está dirigida al profesional de la salud con la intención de brindar información científica de interés y refleja las consideraciones del autor y no las de SANOFI. Cualquier indicación OFF LABEL mencionada será con el único objetivo de intercambio científico y no representa una promoción. SANOFI no recomienda indicaciones que no estén contenidas en la información para prescribir aprobada de sus productos en Colombia.

Contenido

- Los primeros años
- Década de los 90
- Reestructuración de los servicios de salud en Colombia 1993 (ley 100)
- Primeros tratamientos
- Registro internacional
- La voz de los pacientes
- Ley de enfermedades huérfanas
- Nuevas moléculas
- La actualidad

Enfermedad de Gaucher en Colombia

Doctores: GERZAIN RODRIGUEZ *
DARIO CADENA **

INTRODUCCION

La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico familiar, caracterizado por el acúmulo en el sistema retículo-endotelial y otros tejidos de glucolípidos. Se ha demostrado que el trastorno se debe a la disminución o ausencia de la enzima glucocerebrosidasa^{1,2}. Se reconocen dos formas clásicas de la enfermedad: aguda o infantil y crónica o adulta. La primera es grave y por lo regular fatal antes de los dos años de edad, cursa con síntomas neurológicos y se presenta en poblaciones no judías^{3,4}. La forma crónica es más común en judíos, permite una vida larga y se caracteriza básicamente por esplenomegalia y lesiones óseas⁵.

El propósito de este trabajo es el de presentar un caso de la forma aguda de la enfermedad de Gaucher, revisar la frecuencia de esta entidad en Colombia y comentar algunos aspectos de interés relacionados con esta enfermedad.

Presentación del caso:

W. P. H. C N° 153145, niño de sexo masculino y 15 meses de edad, na-

tural y procedente de Punte Nacional (Santander), es traído al servicio de urgencias del Hospital San José de Bogotá, el 4 de septiembre de 1970 por presentar fiebre, anorexia y marcada palidez. Según los informantes, los síntomas se iniciaron 8 semanas antes y aumentaron en forma progresiva.

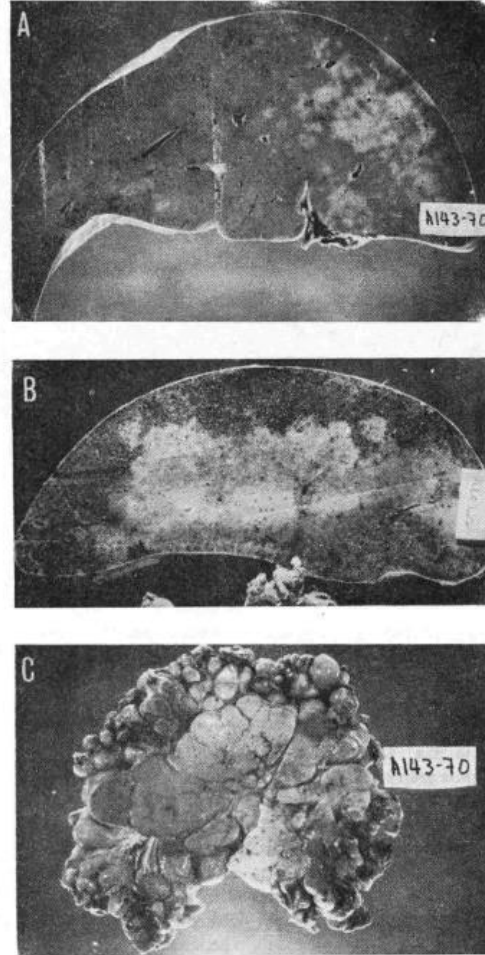
Producto de embarazo y parto normales, es el único hijo del padre de 24 años y madre de 21, aparentemente sanos y sin historia de enfermedades familiares. Cabe anotar consanguinidad de primer grado entre ellos. Sostuvo la cabeza a los 6 meses y al momento del ingreso se encontraba sostenido. Fue vacunado para DPT y viruela. Recibió leche de vaca completa hasta los 6 meses y luego dieta corriente.

Al examen físico se encontró un niño con marcado retraso pondo-estatural y mental. La temperatura fue de 38°C., se hallaba bien hidratado y era muy notoria la palidez. El peso fue de 4.200 gramos (Normal: 8 k. aprox.) la talla de 67 cms. (Normal: 75 cms.) la circunferencia cefálica de 44 cms. y la torácica de 42. No se apreciaron alteraciones en el aparato cardiopulmonar. El abdomen, blando y depresible, permitió palpar una hepatomegalia de 5 cms. por debajo del reborde costal y esplenome-

* Del Grupo de Patología del INPES, Profesor Asistente, Departamento de Morfología, Facultad de Medicina Universidad Nacional.

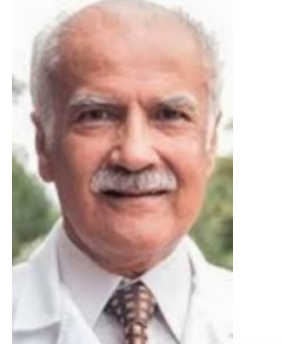
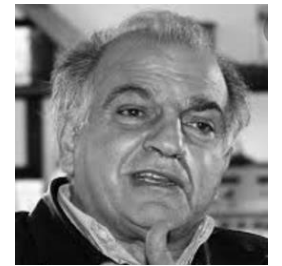
** Profesor Asistente, Universidad del Rosario.

Figura 1
Hígado, bazo y ganglios linfáticos mesentéricos.



Los primeros años.... Reporte de casos

Francisco Linares pediatra
Patólogos: Darío Cadena – Gerzaín Rodríguez
Yunnis T genetista





Carlos Ramirez

MH Solano
J LoboGuererro



Lucia Parra



Martha Vizcaíno



Jorge Caro

Enfermedad de Gaucher Colombia



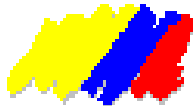
Lyda Renjifo



Mario Cabrera

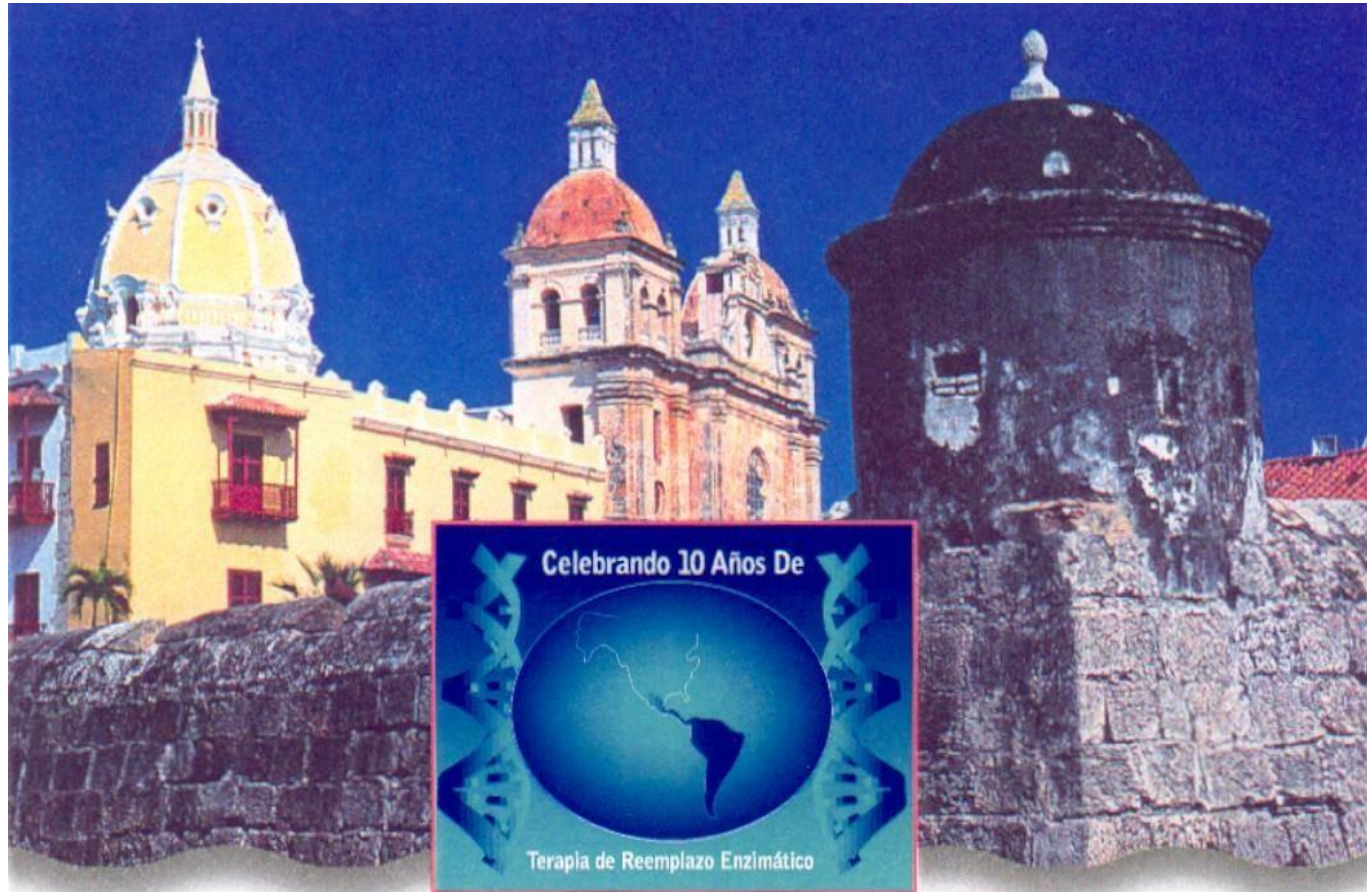


Luis Alejandro Barrera





Congreso Errores Innatos del Metabolismo,
Iguazú 2003



YOU ARE CORDIALLY INVITED TO
CELEBRATE 10 YEARS OF ENZYME REPLACEMENT THERAPY

at the

**2001 LATIN AMERICAN SYMPOSIUM FOR
GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL STORAGE DISORDERS**

THE HOTEL HILTON | CARTAGENA, COLOMBIA | OCTOBER 21, 2001

sanofi

Enfermedad de Gaucher Grupo Colombia

Congreso Latinoamericano de Errores Innatos

del Metabolismo y Pesquisa Neonatal

Cartagena, Octubre del 2001

- 30 Pacientes de nacionalidad Colombiana
- Presentación clínica compatible con enfermedad de Gaucher.
- 10 pacientes en Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE)
- 19 Pacientes sin tratamiento
- Un paciente fallecido

Hospital Militar Central, Bogotá Clínica del Niño, Bogotá Hospital de San José, Bogotá Hospital de la Misericordia, Bogotá
Hospital, Clínica San Rafael, Bogotá Hospital Federico Lleras Acosta, Ibagué Clínica de los Andes Barranquilla
Clínica Colsubsidio, Bogotá Centro Javeriano de Oncología, Bogotá Instituto de Errores Innatos del Metabolismo
Universidad Javeriana, Bogotá.



sanofi

Enfermedad de Gaucher

Guía de manejo

Editores:
MARIA HELENA SOLANO MD
JAVIER IGNACIO GODOY MD

> Célula de Gaucher



Sociedad Colombiana de
Hematología y Oncología

2005

Indice

1. Justificación - Introducción
2. Guía para el Tratamiento de la E. de Gaucher- Generalidades
3. Enfermedad de Gaucher tipo 1. Dosificación inicial para pacientes menores de 18 años
4. Dosificación inicial para pacientes mayores de 18 años
5. Pacientes mayores de 18 años de alto riesgo
6. Pacientes con compromiso neurológico
7. Objetivos Terapéuticos
8. Referencias Bibliográficas
9. Apéndice A Tabla. Recomendaciones para el monitoreo
10. Apéndice B. Parámetros de Evaluación

**La carga económica de la enfermedad de Gaucher y Fabry en Colombia.
Implicaciones para el Sistema General de Seguridad Social en Salud de dos
enfermedades de alto costo.**

Presentado por:

Diana Pinto Masís¹

Oscar Parra Ortega²

Rodolfo Dennis Verano³

FEDESARROLLO, AGOSTO DE 2008


¹ Investigadora principal. Investigadora Asociada, Fedesarrollo, y Profesora Asociada, Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana.

² Co-investigador. Instructor, Facultad de Ingeniería, Politécnico Grancolombiano.

³ Co-investigador. Director Departamento de Investigaciones, Fundación Cardioinfantil, y Profesor Titular, Departamento de Epidemiología Clínica y Bioestadística, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana.

La realización de este trabajo contó con el apoyo financiero de SuSalud EPS. Las opiniones expresadas son independientes del financiador. Expresamos especial agradecimientos a las Dras. María Helena Solano, Martha Vizcaíno, Astrid Medina y a Luz Victoria Salazar por sus aportes para la elaboración de esta investigación. Cualquier error u omisión es responsabilidad únicamente de los autores.

Asesorías a Países Latinoamericanos



Sociedad Peruana de Hematología
Fundada el 3 de Junio de 1964
Av. Guardia Civil 609
San Borja - Lima

ACTIVIDADES CIENTIFICAS – SOCIEDAD PERUANA DE HEMATOLOGIA
Octubre 27, 2006 - Arequipa, Perú

Viernes 27 de Octubre:

Mañana	Llegada a Lima (Genzyme y doctores)
3:25 PM	Llegada a Arequipa
4:30 – 7:30 PM	Reunión "Elaboración de la Guía Peruana de manejo de la Enfermedad de Gaucher. Lugar: Salón Misti – Hotel Libertador
4:30 – 4:35 PM	Bienvenida, Dra. Rebeca Huarcaya
4:35 – 4:50 PM	Introducción, Dr. Sergio Murillo
4:50 – 5:20 PM	Enfermedad de Gaucher, Revisión General, E. Ponce
5:20 – 5:35 PM	Revisión Guía Colombiana, M. H Solano
5:35 – 5:50 PM	Registro Enfermedad de Gaucher, A. Linares
5:50 – 7:20 PM	Discusión y Consenso Guía Peruana, todo el grupo
7:20 – 7:30 PM	Conclusiones, Dr. Sergio Murillo
8:00 – 8:30 PM	"Enfermedad de Gaucher": Manejo Integral y Nuevas aproximaciones terapéuticas". Dra. María Helena Solano
8:30 – 9:00 PM	"Información de Registro de Pacientes con enfermedad de Gaucher" Dra. Adriana Linares.

Lugar: Auditorio – Universidad Católica de Santa María

Sábado 28 de Octubre: Regreso a Lima (según itinerarios elegidos)

Av. Guardia Civil 609-San Borja
Lima – 18 – PERU

Fax : (511) 225 8510

TEMAS DE ACTUALIDAD

Consenso Mexicano de Enfermedad de Gaucher

Sergio Franco-Orellana
Grupo de Expertos en Enfermedad de Gaucher

Centro Médico Nacional La Raza, Instituto Mexicano del Seguro Social, Distrito Federal, México

Comunicación con:
Sergio Franco-Orellana
Tel: (55) 5666 5118
Correo electrónico:
s_franco_orellana@yahoo.com.mx

<p>RESUMEN</p> <p>Las enfermedades de depósito lisosomal conforman un grupo de entidades con un perfil de afectación orgánica significativo, con importantes tasas de morbilidad y mortalidad. Actualmente se describen nuevas enfermedades de depósito lisosomal con cierta frecuencia por haberse reconocido su mecanismo fisiopatológico y porque se puede incluir en estas con terapia de reemplazo enzimático. En 2006, un grupo multidisciplinario de expertos reunidos en el manejo de la enfermedad de Gaucher se reunió para desarrollar guías de diagnóstico y tratamiento. Este documento presenta la perspectiva y recomendaciones de los expertos del país, de acuerdo con la demografía, los recursos y la realidad epidemiológica en México, un país con más de 100 millones de habitantes.</p>	<p>SUMMARY</p> <p>The lysosomal storage diseases (LSD) are a group of entities with a meaningful organic affection profile and important morbidity-mortality rates, which considerably affect the patients' quality of life. At present, new LSD are regularly described because their physiopathological mechanisms is recognized and they are susceptible to be treated with enzyme replacement therapy. During 2006, a cross-disciplinary group of Mexican experts on the Gaucher's disease gathered to develop diagnosis and treatment guidelines. This document presents the approach and recommendations of Mexican experts, according to the demography, resources, and epidemiologic reality in Mexico, a country with over 100 million inhabitants.</p>
---	---

Panorama socioepidemiológico

La enfermedad de Gaucher es el trastorno metabólico de depósito lisosomal más común (OMIM 606483) causado por la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa ácida, fue descrita por Philippe Gaucher en 1882.¹ Es un padecimiento crónico, progresivo, multisistémico y con un patrón de herencia autosómico recesivo que resulta de mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa ácida (GGA, *glucosylidase beta acid*, OMIM 606483).^{1,2} Esta deficiencia enzimática favorece la acumulación del sustrato glucocerebrosido en los lisosomas de macrófagos (células de Gaucher) y monócitos, que eventualmente conducen a hipertrofia del sistema lisosomal celular, que inflaman tejido esquelético, médula ósea, hígado, pulmones y cerebro causando daño celular y disfunción orgánica.^{3,4}

El diagnóstico y la clasificación de la enfermedad de Gaucher son importantes para el pronóstico y tratamiento del paciente. El espectro clínico

varía desde *húbrico fetalis* hasta la ausencia de síntomas en adultos mayores a quienes incidentalmente se les diagnostica enfermedad de Gaucher.^{5,6} Aproximadamente 90 % de los pacientes presenta el tipo I o clásico, que se puede desarrollar a cualquier edad y que por lo general cursa con hepatosplenomegalia, esplenomegalia, pancitopenia, hepatomegalia, dolor óseo, fracturas y necrosis avascular, sin que el sistema nervioso esté involucrado;^{1,2,6} la progresión puede ser lenta o rápida y el grado de afectación visceral puede ser moderado o severo.

Todos los pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I presentarían esplenomegalia en grado variable, así como anemia y trombocitopenia;⁷ los tipos II y III cursan con un componente neuropático de inicio temprano o tardío, respectivamente. En fecha reciente se han identificado otros dos tipos:

- La forma fetal-perinatal asociada con anomalías de piel (*colodion*) o *húbrico fetalis* no inmunitaria.

Palabras clave
enfermedad de gaucher
enfermedades por almacenamiento
lisosomal
glucosilceramidasa

Key word
Gaucher disease
lysosomal storage
diseases
lysosomes
glucosylceramidase

Rev Med Inst Mex Seguro Soc 2010; 48 (2): 167-186

167



Abogada y QF Dra Celmira Peña



Sr Jhon Cuervo Genzyme





Available online at www.sciencedirect.com



Molecular Genetics and Metabolism 86 (2005) 466–472

Molecular Genetics
and Metabolism

www.elsevier.com/locate/ymgme

Biomédica 2006;26:434-41

COMUNICACIÓN BREVE

Gaucher disease in Colombia: Mutation identification and comparison to other hispanic populations

R.J. Pomponio^{b,1}, M.A. Cabrera-Salazar^{a,1}, O.Y. Echeverri^a, G. Miller^c, L.A. Barrera^{a,*}

^a Instituto de Errores Innatos del Metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^b Department of Pharmacogenetics, Genzyme Corporation, Framingham MA, USA

^c Department of Genetics, Genzyme Corporation, Framingham MA, USA

Received 27 July 2005; accepted 28 July 2005

Available online 26 September 2005

Abstract

Gaucher disease is the most common of the lysosomal storage disorders, affecting all ethnic groups. The pathology of this recessively inherited disease arises from the accumulation of glucocerebroside in tissues due to deficient activity of the enzyme glucocerebrosidase (E.C. 3.2.1.45). The glucocerebrosidase (*GBA*) gene spans a 7.2 kb fragment located on locus 1q21, consisting of 11 exons and 10 introns. Located 16 kb downstream is a highly homologous pseudogene sequence [M. Horowitz, S. Wilder, Z. Horowitz, O. Reiner, T. Gelbart, E. Beutler, The Human Glucocerebrosidase gene and pseudogene: structure and evolution. *Genomics* 4 (1) (1989) 87–96.]. Fourteen fragments comprising 11 exons of the *GBA* gene were analyzed in DNA samples from 25 Colombian patients using denaturing High Pressure Liquid Chromatography (DHPLC). Sequencing of abnormal findings led to the discovery of three novel mutations (c.595_596delCT, c.898delG and c.1255G>C [p.D419H]) in exons 6, 7, and 9 of the *GBA* gene) with high prevalence among Colombian patients. We have also found the presence of a double mutation p.L483P + p.E355K (L444P + E326K, traditional nomenclature) in two different families classified as Gaucher type I. This mutation was previously reported in one patient with Gaucher type 2. We have found DHPLC to be a reliable and sensitive method for the detection of mutations and allelic variation in Gaucher patients.

© 2005 Elsevier Inc. All rights reserved.

Keywords: Gaucher disease; *GBA*; Mutation; Colombian patients; Glucocerebrosidase deficiency

Los haplotipos colombianos de la mutación N370S causante de la enfermedad de Gaucher pueden provenir de un haplotipo ancestral común

Ricardo Wilches¹, Hugo Vega², Olga Echeverri¹, Luis Alejandro Barrera¹

¹ Instituto de Errores Innatos del Metabolismo, Facultad de Ciencias, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D.C., Colombia.

² Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá D.C., Colombia.

Introducción. La enfermedad de Gaucher es una condición panétnica, caracterizada por la acumulación de glucosilceramida en los macrófagos. La causa principal de esta enfermedad en algunos países occidentales, incluido Colombia, es la mutación N370S, en el gen de la glucocerebrosidasa localizado en 1q21.

Objetivo. Determinar el grado de asociación entre la mutación N370S y los alelos de cinco microsatélites cercanos al sitio de la mutación en nueve pacientes colombianos Gaucher tipo 1, procedentes del altiplano cundiboyacense.

Materiales y métodos. A partir del ADN de los pacientes, sus familiares cercanos y 30 individuos control, los loci: *D1S305*, *D1S2624*, *D1S2777*, *ITG6.6.2* y *5GC3.2* fueron amplificados mediante reacción en cadena de la polimerasa. Las frecuencias alélicas por microsatélite fueron calculadas en pacientes y controles y 11 haplotipos N370S fueron inferidos y se determinó el grado de desequilibrio de ligamiento entre los alelos de cada haplotipo con la mutación N370S.

Resultados. Se encontró un haplotipo consenso N370S compuesto por los alelos 222-314-260-301-172 (pares de bases) que corresponden a los microsatélites: 5GC3.2 *ITG6.6.2*, *D1S2777* *D1S2624* y *D1S305* respectivamente. Hubo desequilibrio de ligamiento significativo entre los alelos de 222, 314, 260 y 301 pares de bases y la mutación N370S.

Conclusión. Una fracción conservada del haplotipo pudo haber estado asociada a la mutación en un cromosoma ancestral al grupo de pacientes, cuya procedencia étnica es aún desconocida.

Laboratorio de la Universidad de los Andes



Gene

Volume 521, Issue 1, 25 May 2013, Pages 129-135

Enzymatic analysis of biomarkers for the monitoring of Gaucher patients in Colombia

Natalia Pacheco , Alfredo Uribe  

Show more 

 Share  Cite

<https://doi.org/10.1016/j.gene.2013.03.044>

[Get rights and content](#)

Abstract

Introduction

Gaucher disease is caused by a deficiency of the enzyme acid beta-glucosidase. There is treatment available, but given the wide variability in phenotypes, it is difficult to establish the adequate administration and change of doses. Chitotriosidase and angiotensin converting enzyme (ACE) have been described as reliable biomarkers for the monitoring of patients. The enzymatic evaluation of these biomarkers has been traditionally made in serum or plasma samples, making difficult the monitoring of Colombian patients who live far away from big cities. Dried blood spot samples have been proposed as a solution. The aim of the present study was to validate the chitotriosidase quantification in DBS with respect to the serum determination, and to standardize a microtechnique for the quantification of serum ACE.

Results

Using a fluorometric method for the chitotriosidase quantification and a colorimetric one for ACE determinations, we found significant differences between control subjects and Gaucher patients in both serum and DBS samples. A positive correlation was observed between both kinds of samples. A reference value for the ACE determination was established. A positive correlation between chitotriosidase and ACE was found.

Registro Internacional Gaucher

- Registro Internacional Colaborativo dirigido por los principales investigadores del mundo
- Numerosas publicaciones: curso de la enfermedad y resultados de la terapia de reemplazo enzimático
- Promedio antes del diagnóstico: 15 años
- Enfermedad heterogénea, compromiso por órganos
- Participación colombiana y publicaciones latinoamericanas.
- Población colombiana evidenció compromiso óseo severo

GAUCHER REGISTRY
 PATIENT CASE REPORT

Demographic Information

Physician: ID: 1054, Name: MARIA H. SOLAN

Demographic Information:
 ID: 2511, Initials: GCV, Date of Birth: 29-DEC-1951, Age: 53, Sex: MALE
 Date of First Infusion: 24-JUN-1996, Splenectomy Status: NONE, Date of Splenectomy: TYPE 1, Disease Type: N370S/D380H, Genotype:

Enzyme Replacement Therapy History

Body Mass Index (BMI)

PATIENT CASE REPORT REGISTER

Table 3: Hematologic Parameters

Date	Months Since 1st Infusion	Hemoglobin (g/dL)	Platelets (1000/mm ³)	AST (U/L)	Acid Phosphatase (U/L)
19-AUG-2001	85.9	15.70	171.00	21.00	
04-APR-2004	93.5	14.40	129.00		
22-DEC-2004	102.1	15.00	136.00		

Table 4: Visceral Organs

Months Since 1st Infusion	Method of Assessment	Weight (kg)	Spleen			Liver			
			Reported Volume	Calculated Volume (cc)	Multiples of Normal	Reported Volume	Calculated Volume (cc)	Multiples of Normal	
99.0	0.8 CT	73.0	797.10 CC	797.100	5.46	YES	7992.00 CC	7992.000	4.38
97.0	12.3 CT	[73.0]	456.60 CC	456.600	[3.13]	YES	4790.00 CC	4790.000	[2.62]
100.0	45 CT	81.0	256.00 CC, 9.00 CM X 13.00 CM X 18.00 CM	1263.964	7.80	YES	18.00 CM X 15.00 CM X 18.00 CM	1690.300	6.83
100.0	53.7 CT	84.0	7.2 TIMES EXPECTED VOLUME, 1217.00 CC	1217.000	7.24	YES	1.4 TIMES EXPECTED VOLUME, 2867.00 CC	2867.000	1.41
2004	101.7 CT	87.0	15.00 CM X 17.00 CM X 6.00 CM	1065.820	6.13		15.00 CM X 21.00 CM X 18.00 CM	2118.250	0.97

Table 5a: SF-36® Health Status Profile Scales
No Values Available

Table 5b: SF-36® Health Status Profile Summary Scores
No Values Available

Table 6: Bone - Pain, Crisis and Mobility

Date	Months Since 1st Infusion	Bone Pain	Severity	Bone Crisis	# of Occurrences	Mobility Status
HISTORY		YES		NO		ORTHOPEDIC AID
24-JUN-1996	0	NO		NO		ORTHOPEDIC AID
02-JUL-1997	12.3	YES	MODERATE	NO		ORTHOPEDIC AID
18-AUG-1998	25.8	NO		NO		ORTHOPEDIC AID
14-SEP-1999	38.7	NO		NO		ORTHOPEDIC AID
31-JUL-2000	49.3	NO		NO		ORTHOPEDIC AID
21-NOV-2000	61	NO		NO		ORTHOPEDIC AID
06-APR-2001	73.5	NO		NO		ORTHOPEDIC AID
19-AUG-2001	85.9	NO		NO		WALKS W/DIFF
04-APR-2004	93.5	YES		NO		WALKS W/DIFF

PATIENT CASE REPORT

Appendix: Supporting Tables

Table 1: Treatment History

Months Since 1st Infusion	Therapy	Dose (U/kg/Infusion)	Frequency/4 Weeks	Calculated Dose (U/kg/4 Weeks)	Total Units/Infusion	Calculated Dose (U/kg/Infusion)
0	CEREDASE	40.00	2.00	80	2800	38.4
5.1	CEREDASE	37.00	3.00	111	2800	38.4
12.3	CEREDASE	30.00	3.00	90	2800	[38.4]
22.8	CEREDASE	60.00	2.00	120	4800	60.0
25.8	CEREDASE	60.00	2.00	120	4800	60.0
34.9	CEREZYME	48.00	2.00	96	4200	51.9
38.7	CEREZYME	48.00	2.00	96	4200	51.9
49.3	CEREZYME	50.00	2.00	100	4200	50.0
53	CEREZYME	60.00	2.00	120	4200	50.0
57.5	CEREZYME	60.00	2.00	120	4200	[50.0]
59.4	CEREZYME	50.00	2.00	100	4200	[50.0]
85.9	CEREZYME	51.00	2.00	102	4200	51.2
93.7	CEREZYME	50.00	2.00	100	4200	49.4
102.1	CEREZYME	48.20	2.00	96.4	4200	48.3

Table 2: Vitals - Weight and Height

Date	Months Since 1st Infusion	Weight (kg)	Height (cm)	Body Mass Index (kg/m ²)
24-JUN-1996	0	73.00	181.00	22.28
02-JUL-1997	12.3		181.00	
18-AUG-1998	25.8	80.00	181.00	24.42
14-SEP-1999	38.7	81.00	181.00	24.72
24-MAR-2000	45	81.00	181.00	24.72
31-JUL-2000	49.3	84.00	181.00	25.64
19-AUG-2001	85.9	82.00	181.00	25.03
04-APR-2004	93.5	85.00	181.00	25.95
22-DEC-2004	102.1	87.00	181.00	26.56

Table 3: Hematologic Parameters

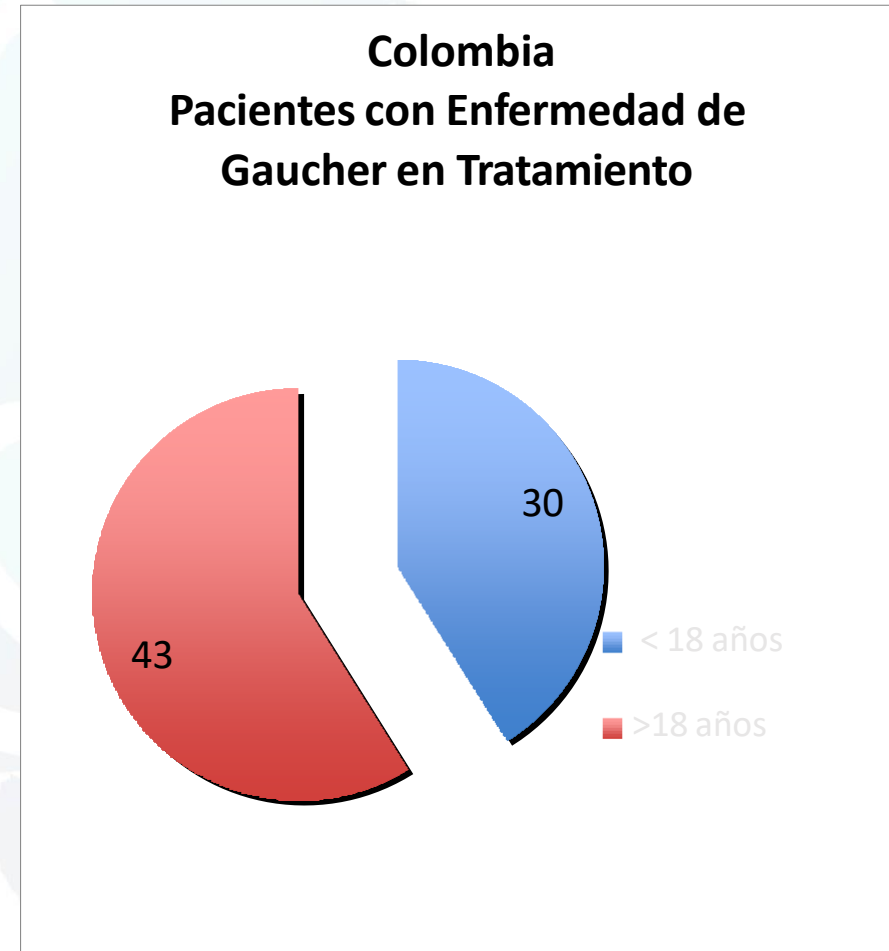
Date	Months Since 1st Infusion	Hemoglobin (g/dL)	Platelets (1000/mm ³)	AST (U/L)	Acid Phosphatase (U/L)
24-JUN-1996	0	10.00	55.00	44.00	40.00
02-JUL-1997	12.3	15.00	46.00		15.00
18-AUG-1998	25.8	14.50	65.00	29.00	
14-SEP-1999	38.7	14.20	85.00	25.00	11.00
31-JUL-2000	49.3	15.90	128.00		
21-NOV-2000	61	14.30	141.00	26.00	
06-APR-2001	73.5	15.90	161.00		



ICGG 2012. Registro- Colombia

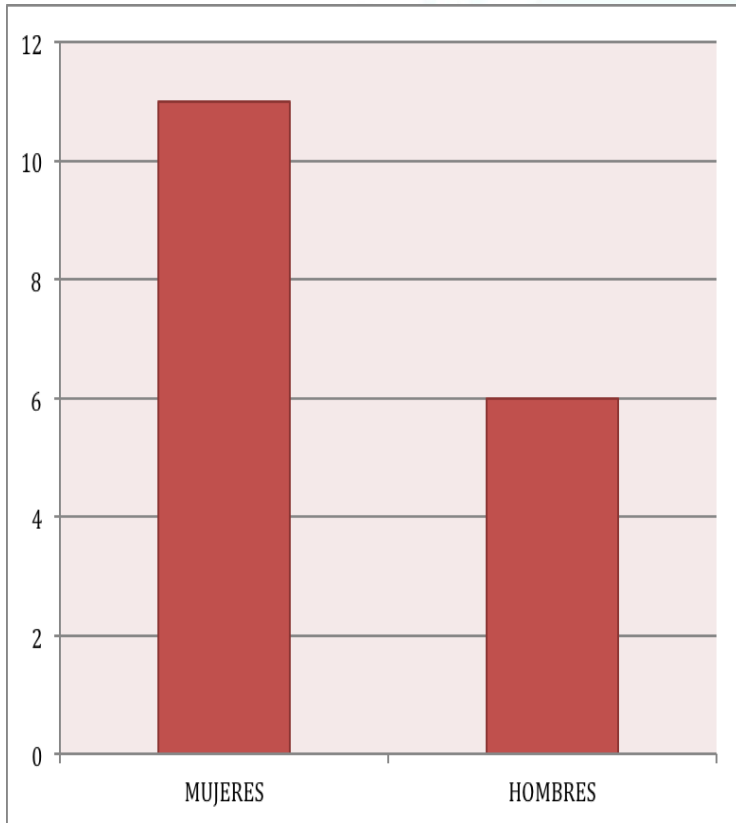
Pacientes Registrados: 83

- Mujeres :39 Hombres: 44
- En tratamiento:
- Mediana al momento del Dx : 14 años
- >45 a: 17 . Mujeres 11 Hombres: 6
- >45 esplenectomizados:4

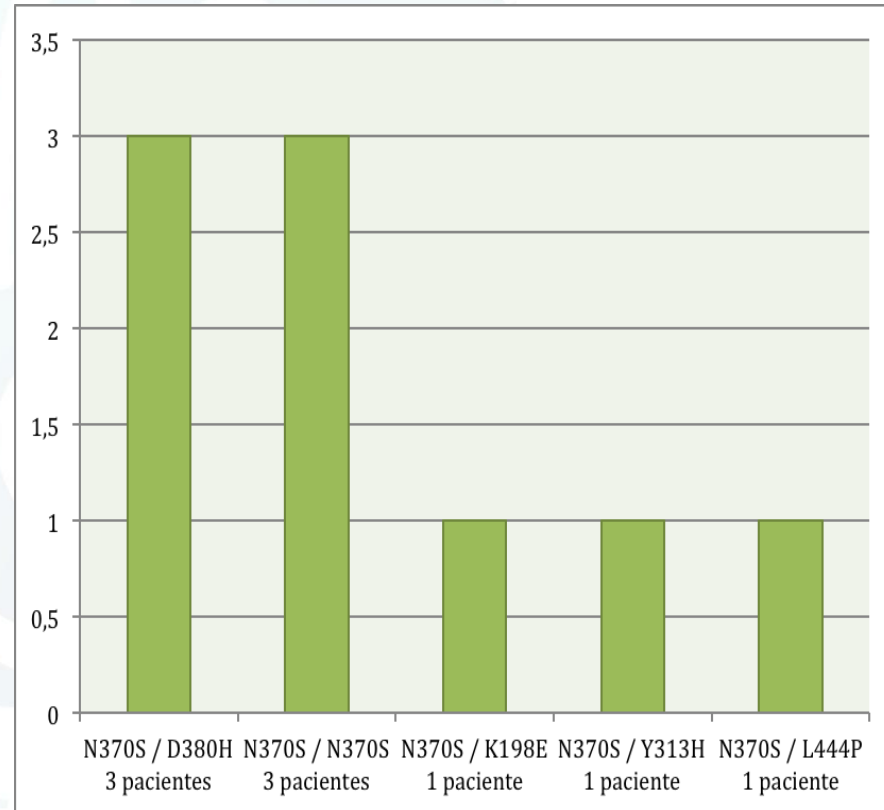


Octubre de 2012

ICCG 2012 . Colombia - Gaucher tipo 1 >45 años



>45años Distribución por Género



Mutaciones 9/17

ICGG 2012. Registro- Colombia - Comorbilidades



Registro Internacional Gaucher

ISSN 0025-7680

ARTÍCULO ORIGINAL

MEDICINA (Buenos Aires) 2012; 72: 273-282

ENFERMEDAD DE GAUCHER EN LATINOAMÉRICA
UN INFORME DEL REGISTRO INTERNACIONAL Y DEL GRUPO LATINOAMERICANO
PARA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

GUILLERMO DRELICHMAN¹, ADRIANA LINARES², JACOBO VILLALOBOS³, JUAN FRANCISCO CABELLO⁴,
MARCELO KERSTENETZKY⁵, REGINA M. KOHAN⁶, ANA MARÍA MARTINS⁷

¹Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina, ²Pediatría, Universidad Nacional de Colombia,
³Cátedra de Fisiología, Instituto de Medicina Experimental, Universidad Central de Venezuela, Caracas, Venezuela,
⁴Laboratorio de Enfermedades Metabólicas INTA, Universidad de Chile, Santiago, Chile, ⁵Hospital Barão de Lucena,
Recife, Pernambuco, Brasil, ⁶Hospital Ramos Mejía, Buenos Aires, Argentina,
⁷Universidade Federal de São Paulo-CREIM, São Paulo, Brasil

Camelo et al. *BMC Hematology* 2014, **14**:10
<http://biomedcentral.com/2052-1839/14/10>



Open Access

RESEARCH ARTICLE

Long-term effect of imiglucerase in Latin American children with Gaucher disease type 1: *lessons from the International Collaborative Gaucher Group Gaucher Registry*

Jose Simon Camelo Jr^{1†}, Juan Francisco Cabello², Guillermo G Drelichman³, Marcelo M Kerstenetzky⁴,
Isabel C Sarmiento⁵, Soledad Suarez Ordoñez⁶, John S Taylor⁷, Andrea R Gwosdow⁸ and Adriana Linares^{9†*}



Líder del registro 2004 a 2010



Líder del registro 2010 a 2014

sanofi

La Voz de los Pacientes



041217/85

Con autorización Familia Covelli



- Primer paciente con terapia reemplazo enzimático de origen placentario en Hematología del Hospital de San José mediante acción de tutela
- Publicación caso en revista Repertorio de Medicina y Cirugía
- Fundadores de la Asociación de Enfermedad de Gaucher, posteriormente Enfermedades Lisosomales- ACOPEL
- Diferentes campos de acción: educación, apoyo emocional ,asesoría al sistema de seguridad, ayuda solidaria y proyectos especiales
- Observatorio de Enfermedades huérfanas MinSalud

Enfermedad de Gaucher en Colombia Compromiso óseo



NIH Public Access

Author Manuscript

Skeletal Radiol. Author manuscript; available in PMC 2012 May 09.

Published in final edited form as:

Skeletal Radiol. 2011 December ; 40(12): 1611–1615. doi:10.1007/s00256-011-1260-x.

Bilateral Symmetrical Cortical Osteolytic Lesions in Two Patients with Gaucher Disease

IM Oppenheim¹, A Medina Canon², W Barcenás³, C Groden¹, O Goker-Alpan¹, C Resnik⁴, and E Sidransky^{1,*}

¹Medical Genetics Branch, National Human Genome Research Institute, National Institutes of Health, Bethesda, MD

²Hospital Infantil de San José, Fundación Cardioinfantil, Bogotá, Colombia

³Barranquilla Seguro Social, Barranquilla, Colombia

⁴University of Maryland School of Medicine, Department of Diagnostic Radiology, Baltimore, MD

Abstract

Gaucher disease (GD) is an autosomal recessive lysosomal storage disorder characterized by the reduced or absent activity of glucocerebrosidase. The disease is split into three types. Type 3, or chronic neuronopathic GD, manifests with heterogeneous clinical presentations. Skeletal manifestations of GD can include abnormal bone remodeling resulting in the characteristic Erlenmeyer flask deformities, painful bone crises, osteopenia, and an increased frequency of fractures. Osteolytic lesions can also occur, but are rare, and tend to be large expanding intramedullary lesions with cortical thinning. We present two adolescent patients with type 3 GD who developed bilateral symmetrical cortical osteolytic lesions. The lesions in both cases demonstrate predominant cortical scalloping with fairly indolent growth. Neither patient manifests some of the more common bony manifestations of GD; the Erlenmeyer flask deformity, bone crises, or osteonecrosis. These atypical and unique skeletal findings in two unrelated probands with type 3 GD further expands the extent of phenotypic variation encountered in this single gene disorder.

Enfermedad de Gaucher Casuística del Tolima

Gaucher's disease Casuistic from Tolima

JORGE ENRIQUE LOZANO BERNAL • IBAGUÉ (TOLIMA)

Resumen

Las enfermedades de depósito lisosomal son un grupo de desórdenes hereditarios ocasionados por errores innatos del metabolismo con una fisiopatología y manifestaciones clínicas heterogéneas. De todas estas enfermedades la más común es la enfermedad de Gaucher (EG), que consiste en un desorden multisistémico que resulta de mutaciones autosómicas recesivas en el gen codificador de la enzima glucocerebrosidasa (GBA). Hasta el momento han sido identificados más de 300 alelos mutantes. Existe en estos casos una deficiencia en la actividad de la GBA, que lleva al acúmulo de su principal sustrato, el glucocerebrósido, dentro de los lisosomas de los macrófagos, produciendo las características células de depósito llamadas células de Gaucher, con acúmulo de estas células en una gran variedad de tejidos, especialmente el hígado, el bazo, médula ósea, tejido óseo, pulmones y sistema nervioso central. Los pacientes con EG no neuronopática, tipo I, pueden presentar hepatomegalia, esplenomegalia, trombocitopenia, tendencia al sangrado, anemia, patología ósea, retardo en el crecimiento y disminución de la calidad de vida. La terapia de remplazo enzimático (TRE) con imiglucerasa revierte o aminora estos hallazgos. En este estudio se reporta la casuística del Tolima, que comprende cuatro pacientes con EG tipo I, con manifestaciones moderadas de la enfermedad; tres niños y un adulto; dos hombres y dos mujeres; entre los 4 y 35 años de edad. Todos tenían esplenomegalia, anemia, trombocitopenia y aumento leve de transaminasas. Tres pacientes han sido manejados con TRE presentando mejoría hematológica, bioquímica y clínica. (*Acta Med Colomb 2006; 31: 416-421*)

Palabras clave: *enfermedades de depósito lisosomal, enfermedad de Gaucher, glucocerebrosidasa, terapia de remplazo enzimático.*

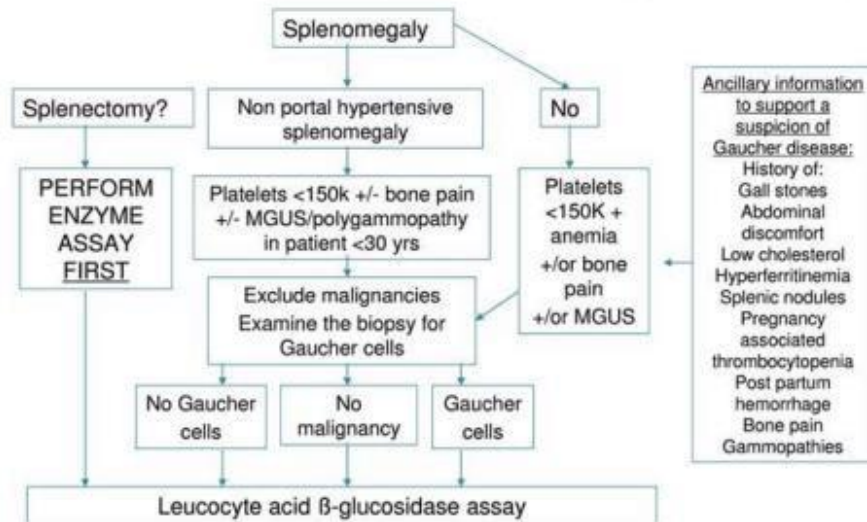
A reappraisal of Gaucher disease—Diagnosis and disease management algorithms

Pramod K. Mistry,^{1*} Maria Domenica Cappellini,² Elena Lukina,³ Hayri Özsan,⁴ Sara Mach Pascual,⁵ Hanna Rosenbaum,⁶ Maria Helena Solano,⁷ Zachary Spigelman,^{8,9} Jesús Villarrubia,¹⁰ Nora Patricia Watman,¹¹ and Gero Massenkeil¹²

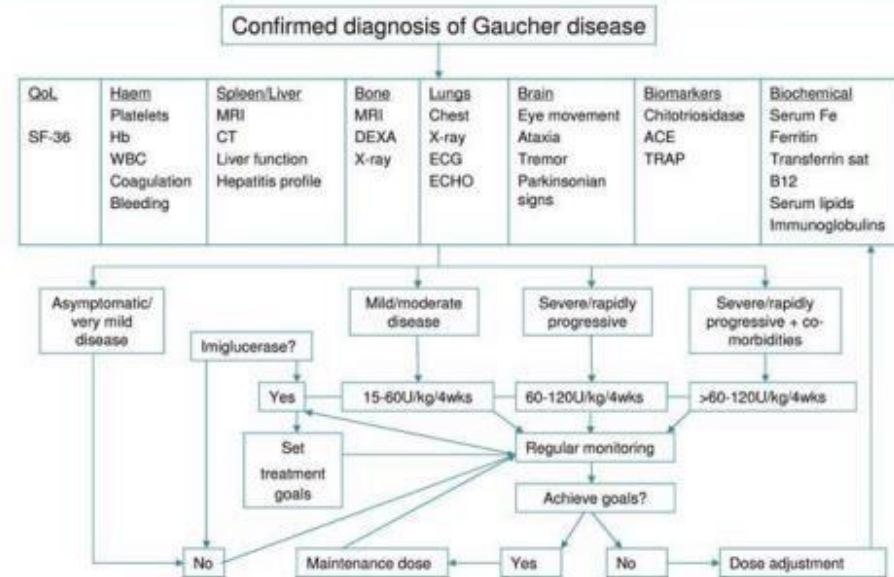
consensus conference

Diagnosis in individuals of non-Ashkenazi Jewish origin

Gaucher disease ~1: 40,000-100,000; Hematologic malignancies ~40:100,000



Baseline assessment and treatment



Enfermedades Huérfanas Normativa

- Resolución 2048 de 2015. actualización del listado y número de identificación
- Circular Externa 0049 de 2015: Notificación de Enfermedades Huérfanas – Raras mediante SIVIGILA (fichas de notificación)
- Circular Externa 0011 de 2016: Instrucción para la atención de pacientes con sospecha o diagnóstico de enfermedad huérfana por EAPB, IPS, Entes territoriales.
- Día Mundial de las Enfermedades Huérfanas: último día de Febrero.



Modelo de Atención



CORTO PLAZO

- Censo de pacientes auditado y reportando en SIVIGILA
- Sistema de divulgación de información
- Programa de Fibrosis Quística
- Hemofilia en cuenta de alto costo
- Inclusión de nuevas tecnologías de Dx en el POS

MEDIANO PLAZO

- Compra de medicamentos
- Redes de centros de atención



MinSalud
Ministerio de Salud
y Protección Social

PROSPERIDAD
PARA TODOS

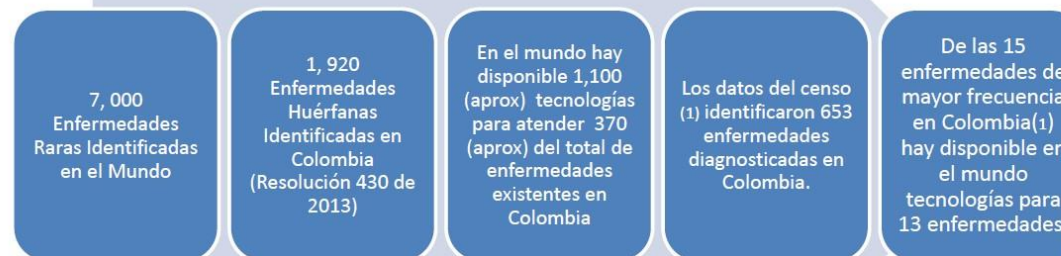
Contexto normativo: Ley 1392 de 2010

- Enfermedades huérfanas: raras, ultrararas y olvidadas
- Objeto: Para tal efecto el Gobierno Nacional, implementará las acciones necesarias para la atención en salud de los enfermos que padecen este tipo de patologías, con el fin de mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes, en condiciones de disponibilidad, equilibrio financiero, accesibilidad, aceptabilidad y estándares de calidad, en las fases de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación e inclusión social, así como incorporar los demás componentes de la protección social, más allá de los servicios de salud, para pacientes, cuidadores y familias, dándole un enfoque integral al abordaje y manejo de estas patologías.



PROSPERIDAD
PARA TODOS

Febrero 28: Día Mundial
de las Enfermedades
Raras



(1) Fuente: datos preliminares Base de datos resolución 3681 de 2013-Cuenta de Alto Costo



MinSalud
Ministerio de Salud
y Protección Social

PROSPERIDAD
PARA TODOS

Plan de trabajo

- Mesa de trabajo interno
 - Representantes de las Direcciones del Ministerio
 - Primera reunión
- Mesas Externas: se conformarán según los temas y las necesidades del Ministerio
 - Asociaciones
 - Sociedades Científicas
 - Academia



MinSalud
Ministerio de Salud
y Protección Social

PROSPERIDAD
PARA TODOS

Redes de Atención

- Centros de referencia: establecer el modelo que debemos adoptar
 - Centros de referencia que agrupan muchas y muy diversas patologías (Dinamarca).
 - Centros muy especializados en una o pocas patologías (Italia, Reino Unido, Francia). El centro de referencia está definido para categorías de enfermedades que requieren cuidados multidisciplinarios específicos y que comparten características comunes.

Effect of Oral Eliglustat on Splenomegaly in Patients With Gaucher Disease Type 1

The ENGAGE Randomized Clinical Trial

Pramod K. Mistry, MD, PhD, FRCP; Elena Lukina, MD; Hadhami Ben Turkia, MD; Dominick Amato, MD; Hagit Baris, MD; Majed Dasouki, MD; Marwan Ghosn, MD; Atul Mehta, MD; Seymour Packman, MD; Gregory Pastores, MD; Milan Petakov, MD; Sarit Assouline, MD; Manisha Balwani, MD, MS; Sumita Danda, DM; Evgeniy Hadjiev, MD; Andres Ortega, MD; Suma Shankar, MD, PhD; Maria Helena Solano, MD; Leorah Ross, MD, PhD; Jennifer Angell, SCM; M. Judith Peterschmitt, MD

IMPORTANCE Gaucher disease type 1 is characterized by hepatosplenomegaly, anemia, thrombocytopenia, and skeletal disease. A safe, effective oral therapy is needed.

OBJECTIVE To determine whether eliglustat, a novel oral substrate reduction therapy, safely reverses clinical manifestations in untreated adults with Gaucher disease type 1.

DESIGN, SETTING, AND PARTICIPANTS Phase 3, randomized, double-blind, placebo-controlled trial conducted at 18 sites in 12 countries from November 2009 to July 2012 among eligible patients with splenomegaly plus thrombocytopenia and/or anemia. Of 72 patients screened, 40 were enrolled.

INTERVENTIONS Patients were stratified by spleen volume and randomized 1:1 to receive eliglustat (50 or 100 mg twice daily; n = 20) or placebo (n = 20) for 9 months.

MAIN OUTCOMES AND MEASURES The primary efficacy end point was percentage change in spleen volume in multiples of normal from baseline to 9 months; secondary efficacy end points were change in hemoglobin level and percentage changes in liver volume and platelet count.

 Supplemental content at jama.com

Enfermedad de Gaucher y Embarazo

Prog Obstet Ginecol. 2014;57(8):362–367



PROGRESOS de
OBSTETRICIA Y
GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



CASO CLÍNICO

Evolución clínica y paraclínica de 9 embarazos en 4 pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 en el servicio de hematología de un hospital docente asistencial

Ivan Alfredo Perdomo Amar* y María Helena Solano Trujillo



REV CHIL OBSTET GINECOL 2018; 83(3): 310 - 318

310

Casos Clínicos

Enfermedad de Gaucher, diagnóstico en el embarazo, reporte de caso y consideraciones de su tratamiento en Colombia.

Albaro Nieto^{1,4}, Gustavo Munera¹, Harry Pachajoa^{2,4}, Joaquín Rosales³, María Fernanda Escobar^{1,4}.

¹ Unidad de Alta Complejidad Obstétrica, Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

² Unidad de Genética Clínica, Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

³ Unidad de Hemato-oncología, Fundación Valle del Lili, Cali, Colombia.

⁴ Universidad ICESI, Cali, Colombia.

RESUMEN

Introducción y Objetivo: La enfermedad de Gaucher es una condición autosómica recesiva de baja prevalencia, de difícil diagnóstico y manejo, especialmente en embarazo. Reportamos una gestante con enfermedad de Gaucher manejada desde la semana 15,3 hasta el término del embarazo con Taliglucerasa en la Unidad de Alta Complejidad Obstétrica, en la Fundación Valle del Lili en Cali, Colombia.

Métodos: Reporte de caso de gestante con diagnóstico de enfermedad de Gaucher diagnosticada durante el embarazo, con exacerbación de síntomas, quien presentó severa pancitopenia y esplenomegalia.

Resultados: El manejo médico interdisciplinario permitió el control del severo deterioro clínico de la paciente durante el parto, presentó hemorragia postparto con choque hipovolémico, con adecuada respuesta al manejo médico. La madre y el neonato fueron dados de alta sin otras complicaciones asociadas.

Conclusión: El manejo interdisciplinario es indispensable en gestantes con esta entidad para lograr buenos resultados maternos y perinatales.



www.feeteg.org



10th UPDATE IN THE MANAGEMENT OF GAUCHER DISEASE AND OTHER LYSOSOMAL DISORDERS

October 18-21st, 2010

(ZARAGOZA, ESPAÑA)



MADRID
22ND CONGRESS
JUNE 22- 25 | 2017
European Hematology Association

Identification of incidental cases of Gaucher disease in splenomegaly and/or thrombocytopenia patients in specialized medical services in Colombia through the use of a selection algorithm

J. REYES¹, A. CASTRO², J. DUCURI³, M. VECARRA⁴, C. URRUTIO⁵, H. IDROBO⁶, D. ESTUPIÑAN⁷, A. VALERA⁸, G. DAVID⁹, A. MAZA¹⁰, J. CUERVO¹¹, N. RAMIREZ¹², J. ARDILA¹³, R. SALAZAR¹⁴, M. OBREGÓN MOLINA¹⁵, K. GALVEZ¹⁶, M. QUINTERO¹⁷, L. URUJUELA¹⁸, M. URRUGO¹⁹, A. CASTILLO²⁰, J. WILLANUEVA²¹, J. MARUN²², C. PORTELLA²³, Y. JIMENEZ²⁴ and A. RUBIO²⁵

1 Clínica Los Nogales, Bogotá; 2 Departamento de Postgrado Universidad de Cartagena/Unidad de Dermatología Pediátrica, Clínica Mas de Loya, Cartagena; 3 Servicio de Hemato-Oncología, Clínica Sagrado Corazón; 4 Clínica Vida Prado, Medellín; 5 Clínica de Occidente, Cali; 6 Universidad del Valle, Cali; 7 Hospital San Luis, Bucaramanga; 8 Hospital General de Medellín, Medellín; 9 Centro Oncológico del Caribe, Barranquilla; 10 Hematología y Oncología de Santander, Bucaramanga; 11 Hospital Universitario San Vicente Fundación, Medellín; 12 Universidad Sucre/Occidente, Neiva; 13 Hospital Universitario Fernando Monsalvo Perdomo, Neiva; 14 Hospital Universitario de Oncología Azuaga, Medellín; 15 Hospital San Luis, Bucaramanga; 16 Instituto Intermédico de Cúcuta, Manizales; 17 Hospital Pablo Tobo Uribe, Medellín; 18 Centro Médico Insabaco, Cali; 19 Clínica Infantil Caldas; 20 Clínica la Aurora, Barranquilla; 21 Centro Oncológico del Caribe, Barranquilla; 22 Clínica Barabona, Barranquilla; 23 Centro de Atención e Investigación Médica Carimed S.A.S., Bogotá

INTRODUCTION

Gaucher disease (GD) varies greatly in severity and organ involvement. Clinical characteristics are usually nonspecific and lead to late diagnosis with irreversible complications. Splenomegaly and thrombocytopenia are the two most common manifestations¹, which reported 80% (case with splenomegaly to cover splenomegaly and 80% thrombocytopenia at the time of diagnosis, thus demonstrating why patients are referred to hematology. A diagnosis of GD is considered after other diagnostic hypotheses have been ruled out. The consensus of international experts on the management of patients with GD established a diagnostic algorithm that is particularly intended for specialists².

Successful implementation of diagnostic algorithms to support medical specialists in Latin America for early diagnosis testing of GD is required.

OBJECTIVES

To identify new cases of Gaucher Disease in a selected population with splenomegaly and/or thrombocytopenia referred to Hematology, Pediatric Hematology, Pediatrics, Genetics and Internal Medicine, using a selection algorithm for the general population³.

METHODS

Multicenter, descriptive study, in active recruitment process with non-probabilistic sampling by convenience.

Currently, the study has 31 specialized medical centers in Hematology, Pediatrics and Internal Medicine in Colombia, approved by Ethics Committee (EC). The study has an expected duration of 24 months since EC approval for each center. Eligible subjects are those with three documented criteria: thrombocytopenia <150,000/cc plus anemia (hemoglobin <12 g/dL in men and <11 g/dL in women) plus/or bone pain plus/or monoclonal gammopathy of unknown significance plus/or polyclonal gammopathy in subjects aged 30 years and older; and/or splenomegaly defined as palpable spleen >1 cm below the costal rib or diagnosed by imaging; and/or splenomegaly with no known cause. Subjects with prior diagnosis of GD, splenomegaly due to portal hypertension, hematologic malignancy, hemolytic anemia and thalassemia were excluded⁴.

Informed consent was obtained for all included subjects. Clinical information was collected from their medical history.

The enzymatic activity of the β -glucosidase was performed in peripheral blood, using dried blood spots (DBS) and/or leukocytes. In subjects with reduced enzymatic activity in DBS, confirmatory β -glucosidase enzymatic activity in leukocytes was determined. GBA2 gene was analyzed.

RESULTS

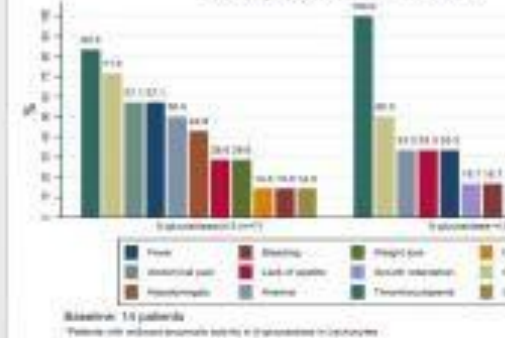
Since Feb/24 to Nov/26, 420 subjects have been included (51.2% being with a median age of 28.78 years (range, 0.03 to 55.67). Reduced enzymatic activity of β -glucosidase was identified in 54 subjects (12.9%) with a median age of 12.48 years (range, 0.0 to 74.85). All subjects were non-Johannsen origin, with 22.6% thrombocytopenia, 49.5% splenomegaly and 4.83% splenomegaly. Further characterization of the population is ongoing. Detailed population description is in a figure.



Group	Variable	N	median	pH	pH	status	action
β-glucosidase <4.3	β-glucosidase in leukocytes	7	32	1.08	4.1	100	4.0
	Clonidine	7	34	1.17	10.1	100	10.5
β-glucosidase <4.7	β-glucosidase in leukocytes	7	1.89	1.73	1.9	1.7	1.6
	Clonidine	7	1.91	1.73	1.97	1.8	1.7

Clinical characterization⁴

Preliminary report Colombia November 15, 2016



CONCLUSIONS

This study suggests that selection algorithms could be implemented in Colombia, not operators in making decisions on diagnosis of Gaucher Disease.

Similar studies in other populations are encouraged.

ACKNOWLEDGEMENTS

This study was funded by Sanofi Deynne Colombia and coordinated by Carimed Ca

REFERENCES

- Sanofi Registry Annual Report, 2008.
- Mistry PK, Cappellari MS, Lubin S et al. A proposal of Gaucher disease—diag disease management algorithm. *Am J Hematol*. 2011 Jan;86(1):130-5

CONTACT INFORMATION

Juan Guillermo Duque, MD, Hemato-Oncology Unit Chief, Clínica Sagrado Corazón Colombia. mdgduque@hotmail.com

Jaleth Saenz, National Study Coordinator. jaleth.saenz@sanofi.com

Enfermedad de Gaucher

Manifestaciones oculares de la enfermedad de Gaucher: presentación de un caso y revisión del tema

Juan Carlos Mejía-Turizo¹, Sebastián Rojas-Múnera², Sebastián Reinaldo Orrego-Betancur¹,
Carlos Mario Franco-Echeverri², Kevin Arango-Simoni²

IATREIA Vol 30(3): 297-308 julio-septiembre 2017

RESUMEN

Se informa el caso de una paciente con enfermedad de Gaucher (EG) tipo 3b con mutación homocigota en el gen GBA (c.1448T>C p.L483P) (L444P). Se describen los hallazgos oculares característicos de esta mutación, que incluyen condensaciones vítreas y edema macular. Hasta donde sabemos, es el primer caso informado en Colombia con estas características. Se presenta además una revisión sobre las manifestaciones oculares de esta enfermedad.

leve de transaminasas. Tres pacientes han sido manejados con TRE presentando mejoría hematológica, bioquímica y clínica. (*Acta Med Colomb* 2006; 31: 416-421)

Palabras clave: *enfermedades de depósito lisosomal, enfermedad de Gaucher, glucocerebrosidasa, terapia de remplazo enzimático.*

Molecular Characterization of the *GBA* Gene in Patients from Southwest of Colombia with Gaucher Disease

Journal of Inborn Errors
of Metabolism & Screening
2021, Volume 9. e20200018
DOI: [https://doi.org/10.1590/2326-4594-
JIEMS-2020-0018](https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2020-0018)

Daniela Arturo Terranova^{1,4,6} , Lina Johanna Moreno Giraldo^{1,2,3,4,5,6,7} 
Henry Idrobo^{1,6,7} and José María Satizabal^{1,2,4,5,6,7} 

Abstract

Introduction: Gaucher's disease (GD) is an autosomal-recessive lysosomal storage disorder that results from hereditary deficiency of the acid glucocerebrosidase enzyme, encoded by the *GBA* gene necessary for the degradation of glucosylceramide.

Objective: molecularly characterize the variants found in the *GBA* gene present in patients from the Southwest of Colombia with GD.

Material and methods: 19 patients were included in the study, clinically and enzymatically diagnosed with GD. A molecular analysis of the *GBA* gene was performed and the variants were subsequently searched in different population and clinical databases. A bioinformatic analysis was performed.

Results: The variants in the *GBA* gene reported were classified into: 14/19 homozygous patients, 4/19 compound heterozygote and 1/19 heterozygous. The presence of 7 variants coding for 8 different genotypes was reported. Also the known mutations like Asn409Ser, p.Leu483Pro, p.Lys237Glu, p.Glu427Lys, and p.Arg535His were identified in these patients. The most frequent genotype was p. Asn409Ser / Asn409Ser (36%). All the variants presented a pathogenic clinical significance.

Conclusion: The given study will make it possible to understand the susceptibility to GD in the population. This can help maintain the health quotient of the population through premarital counseling and therefore minimize the burden of disease among the population.

Enfermedad de Gaucher en Colombia

- Aportes de Colombia a la literatura mundial
- Ley de Enfermedades Huérfanas
- Asociación de pacientes – Observatorio en Min Salud
- Acceso a diagnóstico y tratamiento continuo con diferentes productos
- IETS: proceso Lineamientos para el diagnóstico y tratamientos
- CAC: proyecto para el registro nacional
- **RETOS**
- **Evaluación de desenlaces clínicos y de costo efectividad**
- **Seguimiento a la comorbilidades**
- **Centros integrales de diagnóstico y tratamiento**
- **Adherencia de los pacientes y aseguradores**
- **Registro : evaluación de gestión de la calidad y planes de mejoramiento nacionales**



2ND SUMMIT
RARE
DISEASES
C O P A C

SOCIEDAD DE CIRUGÍA DE BOGOTÁ
HOSPITAL DE SAN JOSÉ



SOCIEDAD DE CIRUGÍA DE BOGOTÁ
HOSPITAL DE SAN JOSÉ
Colombia



Fundación Universitaria
de Ciencias de la Salud
FUCS
FUNDACIÓN UNIVERSITARIA



HOSPITAL INFANTIL
UNIVERSITARIO
DE SAN JOSÉ



120
AÑOS

Como una de las Sociedades
Médicas más antiguas del país,
siendo protagonistas de la historia
de la medicina en Colombia.

sanofi