



La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario recesivo raro causado por la deficiencia de la enzima lisosomal beta-glucosidasa ácida. Esta enzima descompone la glucosilceramida, un componente fundamental de la estructura lipídica de las membranas celulares, en glucosa y ceramida. En los individuos con enfermedad de Gaucher, la degradación de glucosilceramida es insuficiente, lo que provoca la acumulación de grandes cantidades de este sustrato dentro de los lisosomas de los macrófagos (denominados [células de Gaucher]). La imiglucerasa (beta-glucosidasa ácida recombinante dirigida a macrófagos) sustituye a la actividad enzimática deficiente, hidrolizando la glucosilceramida, corrigiendo, de este modo, la fisiopatología inicial y evitando la patología secundaria.

USO CLÍNICO

Terapia de sustitución enzimática a largo plazo en niños con un diagnóstico confirmado de enfermedad de Gaucher no neuropática (Tipo 1) o neuropática crónica (Tipo 3) para mejorar las manifestaciones no neurológicas de la enfermedad tales como anemia, trombopenia, enfermedad ósea, hepatomegalia y esplenomegalia (**A**).

DOSIS Y PAUTAS DE ADMINISTRACIÓN

La dosis pediátrica de inicio es 60 U/Kg cada 2 semanas. Dosis mayores de estas no están autorizadas en niños (**E: off-label**).

A los 12-18 meses de tratamiento si se han conseguido los objetivos terapéuticos se puede individualizar la dosis, siendo la dosis mínima a utilizar de 15-30U/kg cada dos semanas. No se debe retirar la terapia enzimática sustitutiva durante la infancia.

Administración intravenosa

Reconstituir y diluir en 100-250 ml SSF. En las perfusiones iniciales, la velocidad no debe exceder de 0,5 unidades por kg de peso corporal por minuto.

En administraciones sucesivas, la velocidad de perfusión puede incrementarse, pero no debe exceder de 1 unidad por kg de peso corporal por minuto.

La dosificación debe ser individualizada para cada paciente, basándose en una evaluación completa de todas las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

CONTRAINDICACIONES

Hipersensibilidad a la imiglucerasa o alguno de los excipientes.

PRECAUCIONES

Si aparece hipersensibilidad, determinar IgG anti-imiglucerasa (durante el primer año de tratamiento se forman anticuerpos IgG frente a imiglucerasa en aproximadamente el 15% de pacientes tratados); las reacciones de hipersensibilidad grave de tipo alérgico son raras. En caso de que se produzcan, se recomienda detener inmediatamente la perfusión y administrar un tratamiento médico adecuado. El fabricante sugiere que podría reanudarse la terapia administrando pre-medicación con antihistamínicos H1, corticoides sistémicos y disminución de la velocidad de infusión (aunque con estrecha vigilancia clínica).

Insuficiencia renal: no precisa ajuste de dosis.

Insuficiencia hepática: no precisa ajuste de dosis.

EFFECTOS SECUNDARIOS

Consultar ficha técnica para una información más detallada.

Frecuentes: disnea, tos, reacciones anafilactoides, urticaria/angioedema, prurito y exantema.

No se han descrito casos de sobredosis.

INTERACCIONES FARMACOLÓGICAS

No se han realizado estudios de interacción.

DATOS FARMACÉUTICOS

Excipientes: manitol, citrato sódico, ácido cítrico monohidrato y polisorbato 80.

Conservación. Conservar entre 2-8°C.

Presentaciones comerciales. *Las presentaciones disponibles en España pueden consultarse online en el Centro de Información de Medicamentos de la AEMPS (CIMA), <http://www.aemps.gob.es/cima> , y en <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum> en el enlace **Presentaciones** correspondiente a cada ficha.*

BIBLIOGRAFÍA

- **Ficha técnica de Cerezyme®. Centro de Información online de Medicamentos de la AEMPS - CIMA** [base de datos en Internet]. Madrid, España: Agencia española de medicamentos y productos sanitarios (AEMPS) - [fecha de acceso 9 mayo 2013]. Disponible en:

<https://sinaem4.agemed.es/consaem/fichasTecnicas.do?metodo=detalleForm>

- **UpToDate**. [base de datos en Internet]. Waltham, MA: Wolters Kluwer Health Clinical Solutions 2012 [fecha de acceso 9 mayo 2013]. Disponible en: www.uptodate.com

- **Micromedex Healthcare® Series** [base de datos en Internet]. Greenwood Village, Colorado: Thomson MICROMEDEX DRUGDEX® System. 1974-2012. Disponible en:

<http://www.thomsonhc.com/home/dispatch>

- Guía de actuación en pacientes con enfermedad de Gaucher. Incluida en ORPHANET.

www.orpha.net/data/patho/Pro/es/GuiaSyndromeGaucher.pdf

- Villarrubia Espinosa J, Perez calvo JI, Torralba MA, et al. Enfermedad de Gaucher. En Sanjurjo P, Baldellou A, eds. Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias, 3ª ed. Madrid: Ergon; 2010. p. 831-45.

- Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, et al. Enzyme replacement therapy and monitoring for children with type 1 Gaucher disease: consensus recommendations. *J Pediatr* 2004; 144: 112-20.

Fecha de actualización: Enero 2016.

La información disponible en cada una de las fichas del Pediamécum ha sido revisada por el Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría y se sustenta en la bibliografía citada. Estas fichas no deben sustituir en ningún caso a las aprobadas para cada medicamento por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) o la Agencia Europea del Medicamento (EMA).