

RECOMENDACIONES PARA LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES LISOSOMALES EN LA SITUACIÓN EXCEPCIONAL DE PANDEMIA COVID-19

Dada la situación excepcional que estamos viviendo como consecuencia de la pandemia COVID-19, desde el grupo de trabajo de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del adulto de AECOM (Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (www.ae3com.eu), con experiencia en el manejo de enfermedades lisosomales, queremos informar:

1. Las personas con ciertas enfermedades lisosomales pueden ser pacientes de alto riesgo de complicaciones tras infecciones respiratorias, como COVID-19. Por tanto deben seguir estrictamente las medidas recomendadas por las autoridades sanitarias para evitar el contagio con el virus SARS-Cov-2 (<https://www.mschs.gob.es/ciudadanos/portada/home.htm>).

2. **Quiénes pueden considerarse grupos vulnerables o de alto riesgo?**
 - a. Edad superior a 60 años.
 - b. Diagnóstico de Inmunodeficiencia, o seguir medicación inmunosupresora (como en los pacientes trasplantados).
 - c. Si usted necesita tratamiento con oxígeno a domicilio.
 - d. Necesidad de CPAP o ventilación no invasiva a domicilio.
 - e. Si es portador de traqueostomía (una incisión en la tráquea hecha para aliviar una obstrucción en la respiración).
 - f. Si presenta apnea obstructiva del sueño u otros problemas de la vía aérea superior.
 - g. Asma severo o moderado u otro problema respiratorio crónico grave.
 - h. Enfermedades neuromusculares con debilidad de la musculatura torácica, como la enfermedad de Pompe.
 - i. Problemas cardíacos de base con insuficiencia cardíaca, miocardiopatía severa, o ser portador de desfibrilador implantable o marcapasos.
 - j. Enfermedad renal crónica avanzada, estar en programa de diálisis o en espera de trasplante renal.
 - k. Haber sufrido esplenectomía (extirpación del bazo).

Entre las enfermedades de depósito lisosomal, las Mucopolisacaridosis suelen presentar anomalías esqueléticas que producen restricción de la capacidad pulmonar y afectación cardíaca, principalmente valvular, que les confiere un riesgo elevado ante una eventual infección COVID-19, así como pacientes con enfermedad de Fabry presentando afectación renal o cardíaca avanzada.

En cambio, si no se demuestra lo contrario, pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1, estables y en tratamiento, y personas portadoras de variantes genéticas no clásicas del gen GLA de enfermedad de Fabry, sin evidencia de daño renal o cardíaco, presentan un riesgo de complicaciones graves similar a la población general, aunque éstas últimas pueden tolerar peor la fiebre y empeorar los dolores.

Consejos prácticos:

- Comprueba que los medicamentos o suplementos que tengas en casa estén en fecha (no caducados para su uso).
- Mantenga una copia de sus pautas de emergencia escritas a mano para mostrar a otros profesionales de la salud si es necesario.
- Mantenga los datos de contacto de su equipo de seguimiento a mano, por ejemplo, en su teléfono móvil.
- Si utiliza un régimen de emergencia oral (por ejemplo, polímero de glucosa oral) asegúrese de tener suficiente suministro en casa para durar al menos 5 días.
- Compra un termómetro si aún no tienes uno en casa.

Pacientes con tratamiento de sustitución enzimática

El tratamiento enzimático sustitutivo y otros tratamientos específicos son necesarios, y para mantener su eficacia no se deberían interrumpir durante largos periodos de tiempo, aunque reconocemos que su administración hospitalaria en este período de alarma puede suponer una dificultad en cuanto a la movilidad y un riesgo de contagio para estos pacientes.

Por ello, y exclusivamente en estos meses de pandemia, consideramos que se pueden adaptar las pautas de infusión en caso necesario por la situación epidemiológica del centro, según la siguiente propuesta, siempre que el paciente esté estable, con más de 6 meses desde el inicio del tratamiento, y a criterio del facultativo responsable:

- Pacientes afectos de MPS tipo I en fase crónica, tipo II, tipo IV, tipo VI y tipo VII: administración quincenal de la dosis habitual o doble dosis en función del estado del paciente y del criterio médico.

- Pacientes afectados de enfermedad de Gaucher y Fabry: administración mensual de la dosis habitual o doble dosis en función del estado del paciente y del criterio médico.
- Pacientes afectados de enfermedad de Pompe y Wolman (déficit de lipasa ácida lisosomal): dada la gran variabilidad de la gravedad de la enfermedad de base es necesario la valoración individual del riesgo de contagio frente al aumento del intervalo de tratamiento.

En los casos en que se decida doblar la dosis de tratamiento enzimático, debe tenerse en cuenta la preparación y el tiempo de infusión así como la mayor posibilidad de reacciones infusionales.

Se asegurará todas las medidas necesarias para evitar contagio durante el proceso de la administración en ámbito hospitalario y se realizarán controles periódicos de marcadores clínicos y bioquímicos con adaptación de las pautas en caso de que sea necesario. Siempre que sea posible, valorar la posibilidad de tratamiento domiciliario.

Estas medidas son excepcionales y transitorias, deben revisarse en 3-4 meses según la evolución de la pandemia. Los pacientes con este tipo de enfermedades han de tener presente que está abierta la posibilidad de consultas telefónicas COVID-19 en las diferentes regiones sanitarias.

Recomendaciones para pacientes con enfermedad de Gaucher que reciben tratamiento con Cerdelga:

Cerdelga® es un fármaco aprobado para el tratamiento de la enfermedad de Gaucher. La dosis recomendada varía principalmente en función de las características genéticas de las personas usuarias, y también de otros tratamientos que puedan seguirse al mismo tiempo con capacidad de modificar el metabolismo del medicamento.

En este período de pandemia de coronavirus (SARS-COV-2) todos estamos expuestos a un posible contagio y padecer la enfermedad COVID-19, incluyendo, por supuesto, a las personas con enfermedad de Gaucher. Entre los tratamientos que se están utilizando para COVID-19 se encuentra la combinación de algunos fármacos antivirales como el lopinavir, ritonavir, y otros. Además, otro tratamiento que se está utilizando para COVID-19 es la hidroxicloroquina, que también puede presentar interacción con Cerdelga y con los antivirales, pudiendo producir alteraciones del ritmo cardíaco, por lo que se debe evitar la combinación de los 3 fármacos. En caso de que alguna de las personas afectadas de enfermedad de Gaucher i Covid-19, recibiendo tratamiento con Cerdelga®, se le indicase tratamiento con alguno de estos fármacos antivirales e hidroxicloroquina, debe informar al médico o farmacéutico, y contactar con su Unidad experta correspondiente para evaluar un posible cambio de



dosificación de Cerdelga®, o la interrupción temporal del mismo, de acuerdo con la ficha técnica del producto.