

International Gaucher Alliance (IGA) – traducere Dr Mihaela Dan (17.04.2020)

Alianța Internațională Gaucher (IGA) este o organizație umbrelă cu peste 50 de membri din întreaga lume. IGA reprezintă interesele comunității pacienților cu boala Gaucher.

Deși este cea mai frecventă dintre bolile de stocare lizozomală, boala Gaucher este foarte rară, cu o incidență de aproximativ 1 la 100.000 de nașteri. Grupurile de pacienți au lucrat îndeaproape pentru a-și împărtăși experiențele și pentru a facilita accesul la tratament. Oamenii de știință și clinicienii din întreaga lume colaborează din ce în ce mai mult atât în cercetare, cât și în elaborarea strategiilor de management al bolii.

În prezent, există 5 terapii disponibile pentru boala Gaucher, trei dintre ele sunt medicamente de substituție enzimatică (ERT) și două sunt medicamente de reducere a substratului (SRT).

În aceste momente provocatoare am comunicat în mod regulat cu membrii Alianței și cu comunitatea noastră de clinicieni: situația COVID-19 a adus multe dificultăți și provocări pacienților cu boala Gaucher și familiilor lor.

Una dintre cele mai provocatoare probleme este aceea de a putea primi perfuziile ERT, deoarece acest lucru înseamnă că pacienții trebuie să meargă la spital la fiecare 2 săptămâni, ceea ce nu este posibil fie pentru că spitalele respective tratează pacienții COVID-19, fie pentru că ele sunt dedicate doar îngrijirilor de urgență, astfel încât pacienții nu-și pot primi tratamentul.

În multe țări, pacienții își primesc perfuziile acasă prin servicii susținute de către spitalele lor locale și medicul prescriptor al tratamentului pentru boala Gaucher.

- ERT se administrează prin perfuzie intravenoasă periferică. Este disponibil pe piață de peste 20 de ani și este de obicei bine tolerat, metodele de administrare sunt bine cunoscute.

- ERT este de obicei administrată în spitale, dar ERT este înregistrată și pentru terapia la domiciliu, pentru a sprijini o calitate mai bună a vieții pacienților cu boala Gaucher și a familiilor lor.

În multe țări ale UE, cu acordul medicilor, pacienții pot gestiona tratamentul la domiciliu, uneori cu asistență medicală și alteori chiar fără, de către ei înșiși.

- Există multe țări din UE care au autorizat deja terapia intravenoasă la domiciliu, ceea ce a demonstrat confort sporit, o mai bună complianță la tratament și costuri reduse pentru sistemul de sănătate.

- În contextul actual al pandemiei, în cadrul unui webinar recent organizat de Grupul European de Lucru privind Boala Gaucher (EWGGD), specialiști lideri la nivel internațional în domeniul bolii Gaucher au elaborat recomandarea de a realiza tratamentul perfuzabil la domiciliu oriunde este posibil. Având în vedere evoluția pandemiei și dificultățile legate de administrare sub supraveghere medicală, subliniem că este necesară o acțiune rapidă pentru a merge mai departe și a planifica terapia la domiciliu pentru pacienții Gaucher.

IGA împărtășește această recomandare pentru a sprijini pacienții, familiile și organizațiile de pacienți să continue terapia lor în acest moment al situației COVID-19. Sperăm că veți lua în considerare acest lucru. Suntem disponibili pentru a împărtăși cele mai bune practici în ceea ce privește terapia acasă și pentru a răspunde la întrebări suplimentare.

Cu sinceritate,
Vesna Aleksovska, Președinte IGA