

## Expertos de Portugal y Galicia se reúnen para intercambiar experiencias en el manejo de la Enfermedad de Andrade

- Se trata de una enfermedad rara que suele aparecer en la edad adulta y puede llevar a los pacientes a perder la movilidad
- Portugal y Galicia son núcleos poblacionales en los que existe una mayor prevalencia
- El desarrollo de un registro normalizado de pacientes contribuiría a un seguimiento protocolizado, algo que permitiría valorar los resultados terapéuticos de manera más exacta

Madrid, 22 de abril de 2013.- En España, los pacientes que padecen polineuropatía amiloidótica familiar por transtiretina (PAF-TTR), una enfermedad rara comúnmente conocida como Enfermedad de Andrade, son diagnosticados por facultativos de diversas especialidades (neurólogos, internistas, neurofisiólogos, etc.) por lo que, en general, la metodología y los protocolos utilizados en el seguimiento del paciente son variables y, en ocasiones, irregulares. Además, la situación se agrava debido a que algunos descendientes de personas afectadas temen heredar la patología y enfrentarse a saber si son o no portadores, lo que dificulta el seguimiento y el diagnóstico precoz de muchos casos.

Conscientes de esta circunstancia y de la alta prevalencia de la Enfermedad de Andrade en Portugal y en Galicia, especialistas portugueses y gallegos se han reunido recientemente en un encuentro promovido por Pfizer para exponer, de forma multidisciplinar, la experiencia del país vecino en PAF-TTR. *“La gran experiencia portuguesa en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de esta enfermedad por su alta prevalencia en este país ofrece a los profesionales gallegos la oportunidad de conocer y discutir de forma activa y directa diferentes aspectos prácticos para su abordaje multidisciplinar en Galicia”*, ha explicado la doctora **Carmen Navarro**, Directora del Instituto de Investigación Biomédica de Vigo y moderadora del encuentro.

Aparte de intercambiar experiencias, establecer líneas de trabajo comunes, colaboraciones y proyectos conjuntos, los profesionales reunidos en este encuentro han destacado que el desarrollo de un registro normalizado de pacientes contribuiría, con toda seguridad, a un seguimiento más sistematizado y protocolizado, algo que permitiría valorar los resultados terapéuticos de manera más exacta y fidedigna. En este sentido, la **doctora Navarro** ha afirmado que esta unificación contribuiría a que *“el seguimiento clínico periódico fuera más meticuloso y nos ayudase a conocer mejor la historia natural de la enfermedad”*.

## Importancia de un diagnóstico precoz

La Enfermedad de Andrade es una enfermedad con afectación multisistémica dramática que aparece normalmente en la edad adulta y progresa a fase terminal en un periodo medio de 10 años desde el inicio de los síntomas. A medida que avanza la enfermedad, los pacientes pierden la capacidad de caminar, llegando incluso a necesitar silla de ruedas o ser incapaces de moverse de la cama.

Hasta el momento, el único tratamiento que existía para esta patología era el trasplante de hígado, pero recientemente la Comisión Europea ha aprobado una nueva alternativa terapéutica que retrasa la evolución de la enfermedad y, además, podría tener un impacto muy importante sobre la calidad de vida de quienes la padecen. A este respecto, la **doctora Navarro** explica que *“el disponer de un tratamiento farmacológico efectivo ofrece una esperanza real a los pacientes que padecen esta enfermedad, especialmente si se administra al inicio”*. Además, añade, *“el conocimiento de las bases moleculares de las enfermedades genéticamente determinadas arroja luz sobre la patofisiología de la enfermedad y abre nuevas líneas terapéuticas, al incidir en las rutas fisiopatológicas y, más directamente, en la terapia génica”*.

## Sobre la Enfermedad de Andrade

La Enfermedad de Andrade se produce por una mutación del gen de la transtiretina (TTR) que da lugar a la producción de proteínas TTR inestables que se acumulan en forma de fibrillas amiloides. Estas fibrillas amiloidóticas pueden depositarse en las terminaciones nerviosas, así como en una serie de órganos vitales como el corazón o los riñones, lo que afecta a su funcionamiento normal.

Es una enfermedad rara que afecta aproximadamente a 8.000 pacientes en todo el mundo<sup>1</sup>. La calidad de vida de los pacientes con Enfermedad de Andrade se ve afectada de manera significativa debido a síntomas como la polineuropatía, caracterizada por la pérdida de sensibilidad, dolor y debilidad en las extremidades inferiores y en casos terminales pérdida completa de la movilidad así como un grave deterioro del sistema nervioso autónomo, que se manifiesta normalmente con disfunción eréctil, diarrea y estreñimiento alternantes, pérdida de peso involuntaria, hipotensión ortostática, incontinencia urinaria, retención urinaria y retraso del vaciado gástrico.



## Pfizer, Trabajando juntos por un mundo más sano

Fundada en 1849, Pfizer es la mayor compañía biomédica que impulsa nuevas iniciativas en favor de la salud. En Pfizer descubrimos, desarrollamos y ponemos a disposición de los pacientes y de los profesionales sanitarios medicamentos eficaces, seguros y de calidad, para tratar y ayudar a prevenir enfermedades, de personas y de animales. También trabajamos junto a los profesionales y las autoridades sanitarias para garantizar el acceso a nuestras medicinas, y para ofrecer mejor asistencia sanitaria y apoyo a los sistemas de salud. En Pfizer todos los colaboradores trabajamos cada día para ayudar a las personas a tener una vida más sana y a disfrutar de mayor calidad de vida.

---

### Para más información:

#### Pfizer Comunicación

Javier Gómez

91 490 93 19 – [Javier.gomez@pfizer.com](mailto:Javier.gomez@pfizer.com)

#### Weber Shandwick

Rosa Rodrigo – Marta Yáñez

91 745 86 56 – [rrodrigo@webershandwick.com](mailto:rrodrigo@webershandwick.com)

91 745 86 19 – [myanez@webershandwick.com](mailto:myanez@webershandwick.com)



[facebook.com/groups/pfizerspain](https://facebook.com/groups/pfizerspain)



[twitter/pfizer\\_spain](https://twitter/pfizer_spain)



[youtube/user/pfizerspain](https://youtube/user/pfizerspain)



[flickr.com/people/pfizer\\_spain](https://flickr.com/people/pfizer_spain)



[slideshare.net/pfizer\\_spain](https://slideshare.net/pfizer_spain)



[www.pfizer.es](https://www.pfizer.es)

---

<sup>1</sup> Dattilo PB. *Familial (ATTR) amyloidosis misdiagnosed as primary (AL) variant: a case report. Cases J 2009; 2:9295-98*