

## El estudio genético y el seguimiento de los portadores, claves esenciales en el diagnóstico precoz de la enfermedad de Andrade

- Madrid acoge la reunión nacional sobre Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina, una enfermedad rara que afecta a más de 200 españoles.
- Mallorca es el quinto foco en el mundo por número de pacientes que sufren esta enfermedad y Valverde del Camino, en Huelva, es el segundo en España.
- El encuentro congregó a decenas de especialistas: neurólogos, internistas, cardiólogos, oftalmólogos, nefrólogos y neurofisiólogos, debido a la importancia de su abordaje multidisciplinar.

Madrid, 24 de octubre de 2017.- Madrid acaba de acoger la reunión nacional sobre Amiloidosis Hereditaria por Transtiretina, una enfermedad rara más conocida como enfermedad de Andrade y que afecta a más de 200 personas en nuestro país. Mallorca es el quinto foco en el mundo por número de pacientes y Valverde del Camino, en Huelva, es el segundo núcleo en España con mayor prevalencia. Al encuentro acudieron más de 50 especialistas entre neurólogos, internistas, cardiólogos, oftalmólogos, nefrólogos y neurofisiólogos, entre otros expertos, debido a la importancia de su abordaje multidisciplinar.

En cuanto a su diagnóstico, *“el estudio genético es fundamental junto con el seguimiento de los portadores de la enfermedad”*, asegura la Dra. Lucía Galán, neuróloga de la Unidad de Neuromuscular del Hospital Clínico San Carlos de Madrid. *“Aunque lo ideal sería también comprobar el depósito de amiloide, demostrarlo en ocasiones es difícil, especialmente en los casos de inicio tardío, lo que puede demorar significativamente el diagnóstico, por lo que hoy en día no es absolutamente obligatorio demostrar este depósito y se prioriza el estudio genético precoz”*, explica.

La otra clave, el seguimiento de los portadores de la enfermedad, *“es una oportunidad excelente para identificar los primeros signos de la enfermedad y poder tratarla de forma más eficaz”*, añade esta especialista, quien recuerda que los tratamientos son más útiles cuanto antes se apliquen.

El tiempo desde el comienzo de la clínica hasta el diagnóstico depende, sobre todo, de la edad de inicio. *“Si el paciente presenta los síntomas cuando es joven, generalmente suele tener historia familiar y el diagnóstico tarda menos en realizarse, aproximadamente entre uno y dos años”*, afirma la Dra. Galán. Sin embargo, *“en los pacientes de inicio tardío los síntomas*

son menos típicos y muchas veces se desconoce la historia familiar, por lo que el diagnóstico puede demorarse entre tres y cuatro años”, comenta.

### La necesidad de un abordaje multidisciplinar

Al ser una enfermedad sistémica, el paciente puede presentar síntomas en prácticamente cualquier órgano. “Es cierto que la neuropatía es lo más discapacitante y la afectación cardiológica la más mortal, pero los síntomas a nivel oftalmológico, digestivo o renal también son frecuentes”, confiesa la Dra. Galán.

“Los equipos multidisciplinares permiten un mejor diagnóstico y seguimiento de los pacientes; además es importante que estén implicados muchos especialistas porque la progresión de la enfermedad no es exclusivamente neurológica”, subraya. Por último, la Dra. Galán lamenta que la enfermedad de Andrade, si no se trata, produce la muerte del paciente en un plazo de entre 10 y 15 años.

### Pfizer Enfermedades Poco Frecuentes

Durante más de una década, la compañía biomédica Pfizer ha trabajado en la investigación y el desarrollo de tratamientos para responder a las necesidades médicas no cubiertas de aquellas personas que conviven con patologías poco frecuentes. Hoy por hoy, nuestra compañía pone a disposición de este grupo de pacientes toda la experiencia científica y los recursos acumulados a lo largo de nuestros más de 150 años de historia para ofrecerles opciones que contribuyan a mejorar su calidad de vida.

A través de la Unidad de Investigación en Enfermedades Raras, la planta biotecnológica de Pfizer en San Sebastián de los Reyes y del Grupo de Enfermedades Poco Frecuentes, Pfizer aplica toda su experiencia en el desarrollo y distribución de nuevos tratamientos para estas enfermedades poco frecuentes en distintas áreas, entre las que destacan hematología, neurología, endocrinología, distrofias musculares, neumología y oncología. Gracias a la colaboración con universidades, centros de investigación y asociaciones de pacientes, Pfizer ofrece hoy 22 tratamientos aprobados en todo el mundo para estas patologías.

### Para más información:

#### Pfizer Comunicación

Ana Luzuriaga - 91 490 97 41  
[Ana.Luzuriaga@pfizer.es](mailto:Ana.Luzuriaga@pfizer.es)

#### Ketchum

Guadalupe Sáez - 91 788 32 40  
[Guadalupe.Saez@ketchum.com](mailto:Guadalupe.Saez@ketchum.com)