



NOTA DE PRENSA

PROGRAMA PREFINE: UN PROYECTO PIONERO MUNDIAL PARA MEJORAR EL CONOCIMIENTO Y DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD DE FABRY Y SU VINCULACIÓN CON LOS PROBLEMAS RENALES

La Enfermedad de Fabry es una enfermedad progresiva que causa manifestaciones a nivel renal, cardíaco, neurológico, cutáneo, ocular y de otros sistemas, y entre cuyas principales causas de muerte de sus pacientes se encuentra el fallo renal.

Afecta a 1 de entre 40.000 a 238.000 varones, y su diagnóstico tarda una media de 12 años en confirmarse, aunque podría alargarse hasta los 20 o 50 años después del inicio de los signos y síntomas de la enfermedad.

La iniciativa persigue busca mejorar el conocimiento y reconocimiento de la enfermedad para así poder realizar un diagnóstico precoz y establecer recomendaciones que faciliten el abordaje y manejo de los pacientes, reduciendo los tiempos y dificultades que a largo plazo tienen estos enfermos y evitando las complicaciones graves y la muerte prematura.

PrEFiNE está coordinado por la Sociedad Española de Nefrología, con el patrocinio de Shire Ibérica, y está siendo desarrollado por un amplio número de nefrólogos procedentes de servicios de nefrología y centros de diálisis de todas las comunidades autónomas.

El proyecto, ya en marcha, concluirá a finales del 2018 y ya ha sido presentado con éxito en el 13th Annual World Symposium celebrado en San Diego (EE.UU.), uno de los principales foros de encuentro sobre nuevas investigaciones clínicas traslacionales y avances en tratamientos de enfermedades de depósito lisosomal; despertando el interés de profesionales médicos de otros países como Japón, Canadá o México.

Madrid, 20 de junio de 2017. La Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.) está coordinando el desarrollo de un programa pionero a nivel mundial que permitirá conocer en mayor profundidad la Enfermedad de Fabry, y su vinculación con la enfermedad renal, con el fin fundamental de mejorar así su diagnóstico precoz y su tratamiento médico.

Se trata del proyecto PrEFiNE, que tiene como objetivo principal mejorar el conocimiento y reconocimiento de la Enfermedad de Fabry entre los nefrólogos, al tratarse de una de las especialidades médicas con la que mantiene una mayor conexión directa. Esta patología es una enfermedad rara o de baja prevalencia, en la que se realizan con frecuencia diagnósticos erróneos y retrasados, que en muchas ocasiones se realizan cuando ya se ha producido el daño



orgánico de manera irreversible, y entre cuyas principales causas de muerte de sus pacientes se encuentra la enfermedad renal.

Concretamente, la Enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad progresiva que causa manifestaciones a nivel renal, cardíaco, neurológico, cutáneo, ocular y de otros sistemas, que afecta a 1 de entre 40.000 a 238.000 varones, aunque estudios realizados mediante cribado neonatal han confirmado una incidencia mayor, pudiendo afectar a uno de cada 3.100 recién nacidos.

Su frecuencia es mayor en las poblaciones de alto riesgo como en la afectada por enfermedad renal crónica (ERC) o entre los afectados de hipertrofia ventricular izquierda o ictus. La esperanza de vida en sus afectados se acorta normalmente 20 años en los hombres y 15 años en las mujeres. Uno de los síntomas más evidentes y una de sus principales causas de muerte es el fallo renal, y ocurre muy tempranamente, particularmente en los varones de entre 40 y 50 años.

Como ocurre en general con las enfermedades minoritarias, una de sus principales obstáculos es su diagnóstico tardío, por el desconocimiento y la falta de concienciación sobre la enfermedad de los propios nefrólogos, que hace que no se considere su diagnóstico como parte del diagnóstico de los pacientes con ERC. De hecho, no existe en la práctica clínica un acuerdo unánime para la inclusión de la EF como parte del diagnóstico diferencial de los pacientes con enfermedad renal crónica, lo que dificulta el diagnóstico precoz y la identificación de familiares en riesgo, e impide evitar otras dificultades secundarias y potencialmente mortales de la enfermedad.

El diagnóstico de los pacientes con la Enfermedad de Fabry tarda una media de 12 años en confirmarse, con frecuencia puede tardar hasta 20 años después del inicio de los signos y síntomas, e incluso algunos pacientes han sufrido retrasos de más de 50 años. Asimismo, más del 25% de los enfermos se diagnostican mal inicialmente, tras un proceso de derivaciones de consultas y especialidades médicas que suponen un valioso tiempo para el tratamiento de la enfermedad, que se suma a la ya disminución de la calidad y la esperanza de vida de los afectados.

Con el proyecto PrEFiNE se busca mejorar el conocimiento y reconocimiento temprano de la enfermedad y evitar las complicaciones graves y la muerte prematura en estos pacientes. “El fin último es definir los síntomas de la Enfermedad de Fabry, puesto que es muy complicada detectarla, para así poder realizar un diagnóstico precoz y establecer recomendaciones que faciliten el abordaje y manejo de los pacientes, cambiando así el paradigma actual en su diagnóstico y reduciendo los tiempos y dificultades que a largo plazo tienen estos enfermos”, afirma María Dolores del Pino, presidenta de la Sociedad Española de Nefrología.

PrEFiNE es el primer plan integral a nivel internacional que se desarrolla para mejorar el conocimiento de una enfermedad rara en el ámbito de una especialidad médica, que puede servir como experiencia piloto para que las enfermedades raras sean más conocidas entre las



especialidades médicas más comunes. Se trata de un proyecto multicéntrico desarrollado por la Sociedad Española de Nefrología con una amplia representación de nefrólogos y coordinado por un comité científico nacional.

El proyecto, que cuenta con la colaboración de Shire Ibérica, se puso en marcha en 2016 y terminará en 2018. Los objetivos que se persiguen abarcan desde evaluar el actual conocimiento de la EF y establecer su prevalencia en los pacientes con enfermedad renal crónica, evaluar el impacto de la Enfermedad de Fabry desde un punto de vista sanitario, sociológico y económico, mejorar su conocimiento mediante formación específica, detectar las posibles necesidades no cubiertas en su abordaje hasta, finalmente, desarrollar un plan de acción para mejorar las necesidades detectadas y reducir las repercusiones de la enfermedad.

Entre las actividades contempladas en el desarrollo del proyecto se incluyen una evaluación del grado de conocimiento de la Enfermedad de Fabry entre los nefrólogos, tres estudios de prevalencia de la EF que abarcan todo el espectro de los pacientes con enfermedad renal crónica (pacientes en diálisis, pacientes trasplantados renales y un estudio piloto en pacientes con enfermedad renal crónica en estadio 3-5 prediálisis), un estudio del árbol familiar entre los pacientes con EF diagnosticados, actividades y cursos formativos para los profesionales sanitarios enfocados a la EF y la genética clínica, y un estudio farmacoeconómico, centrado en el impacto de la carga de la enfermedad para la sociedad, el paciente y el sistema sanitario. El proyecto culminará con la publicación de un libro blanco de la EF en Nefrología, que recoja el resultado de todas las actividades y que pueda servir de base para elaborar recomendaciones para el diagnóstico precoz de la enfermedad en Nefrología.

La iniciativa PrEFINE ya ha presentado con éxito sus resultados iniciales en el 13th Annual World Symposium celebrado en San Diego (EE.UU.), uno de los principales foros de encuentro sobre nuevas investigaciones clínicas traslacionales y avances en tratamientos de enfermedades de depósito lisosomal; y ha despertado el interés de profesionales y especialistas médicos de otros países como Japón, Canadá o México.

Para más información:

Gabinete de comunicación de la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.)

José María García / Manuela Hernández (954622727 /630114329/ 651867278)