



La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario recesivo raro causado por la deficiencia de la enzima lisosomal beta-glucosidasa ácida. Esta enzima descompone la glucosilceramida, un componente fundamental de la estructura lipídica de las membranas celulares, en glucosa y ceramida. En los individuos con enfermedad de Gaucher, la degradación de glucosilceramida es insuficiente, lo que provoca la acumulación de grandes cantidades de este sustrato dentro de los lisosomas de los macrófagos (denominados células de Gaucher). La **imiglucerasa** (beta-glucosidasa ácida recombinante dirigida a macrófagos) sustituye a la actividad enzimática deficiente, hidrolizando la glucosilceramida, corrigiendo, de este modo, la fisiopatología inicial y evitando la patología secundaria.

## **USO CLÍNICO**

Terapia de sustitución enzimática a largo plazo en niños con un diagnóstico confirmado de enfermedad de Gaucher no neuropática (tipo 1) o neuropática crónica (tipo 3) para mejorar las manifestaciones no neurológicas de la enfermedad tales como anemia, trombopenia, enfermedad ósea, hepatomegalia y esplenomegalia (**A**).

## **DOSIS Y PAUTAS DE ADMINISTRACIÓN**

La dosis pediátrica de inicio es 60 U/kg cada 2 semanas. Dosis mayores de estas no están autorizadas en niños (**E: off-label**).

A los 12-18 meses de tratamiento si se han conseguido los objetivos terapéuticos se puede individualizar la dosis, siendo la dosis mínima que utilizar de 15-30 U/kg cada dos semanas. No se debe retirar la terapia enzimática sustitutiva durante la infancia.

### **Administración intravenosa:**

Reconstituir y diluir en 100-250 ml de suero salino fisiológico. En las perfusiones iniciales, la velocidad no debe exceder de 0,5 unidades por kg de peso corporal por minuto.

En administraciones sucesivas, la velocidad de perfusión puede incrementarse, pero no debe exceder de 1 unidad por kg de peso corporal por minuto.

La dosificación debe ser individualizada para cada paciente, basándose en una evaluación completa de todas las manifestaciones clínicas de la enfermedad.

## **CONTRAINDICACIONES**

Hipersensibilidad a la imiglucerasa o alguno de los excipientes.

## **PRECAUCIONES**

Si aparece hipersensibilidad, determinar IgG antiimiglucerasa (durante el primer año de tratamiento se forman anticuerpos IgG frente a imiglucerasa en aproximadamente el 15% de pacientes tratados); las reacciones de hipersensibilidad grave de tipo alérgico son raras. En caso de que se produzcan, se

recomienda detener inmediatamente la perfusión y administrar un tratamiento médico adecuado. El fabricante sugiere que podría reanudarse la terapia administrando premedicación con antihistamínicos H1, corticoides sistémicos y disminución de la velocidad de infusión (aunque con estrecha vigilancia clínica).

#### **Insuficiencia hepática o renal:**

- Insuficiencia renal: no precisa ajuste de dosis.
- Insuficiencia hepática: no precisa ajuste de dosis.

### **EFFECTOS SECUNDARIOS**

Consultar la ficha técnica para una información más detallada.

**Frecuentes:** disnea, tos, reacciones anafilactoides, urticaria/angioedema, prurito y exantema. No se han descrito casos de sobredosis.

### **INTERACCIONES FARMACOLÓGICAS**

No se han realizado estudios de interacción.

### **DATOS FARMACÉUTICOS**

**Excipientes:** manitol, citrato sódico, ácido cítrico monohidrato y polisorbato 80. Este medicamento contiene 280 mg de sodio por vial equivalente a 14% de la ingesta máxima diaria recomendada por la OMS para un adulto.

**Conservación:** conservar entre 2-8 °C.

**Presentaciones comerciales:** las presentaciones disponibles en España pueden consultarse *online* en el Centro de Información de Medicamentos de la AEMPS (CIMA), <http://www.aemps.gob.es/cima> y en <https://www.aeped.es/comite-medicamentos/pediamecum> en el enlace "Presentaciones" correspondiente a cada ficha.

### **BIBLIOGRAFÍA**

- Fichas técnicas del Centro de Información *online* de Medicamentos de la AEMPS-CIMA [base de datos en Internet]. Madrid, España: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) [consultado el 16/10/2020]. Disponible en: [https://cima.aemps.es/cima/dochtml/ft/97053003/FT\\_97053003.html](https://cima.aemps.es/cima/dochtml/ft/97053003/FT_97053003.html)
- Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, *et al.* Enzyme replacement therapy and monitoring for children with type 1 Gaucher disease: consensus recommendations. J Pediatr. 2004;144:112-20.
- Guía de actuación en pacientes con enfermedad de Gaucher. Orphanet. Disponible en: [www.orpha.net/data/patho/Pro/es/GuiaSyndromeGaucher.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/GuiaSyndromeGaucher.pdf)
- Micromedex Healthcare® Series [base de datos en Internet]. Greenwood Village, Colorado: Thomson Micromedex Drugdex® System. 1974-2012. Disponible en: <http://www.thomsonhc.com/home/dispatch>
- UpToDate (Pediatric drug information) [base de datos en Internet]. Waltham, MA: Wolters

Kluwer Health Clinical Solutions 2020 [consultado el 16/10/2020]. Disponible en: [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com)

- Villarrubia Espinosa J, Pérez calvo JI, Torralba MA, *et al.* Enfermedad de Gaucher. En Sanjurjo P, Baldellou A (eds). Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias, 3.ª ed. Madrid: Ergon; 2010. p. 831-45.

**Fecha de actualización:** octubre de 2020.

**La información disponible en cada una de las fichas del Pediamécum ha sido revisada por el Comité de Medicamentos de la Asociación Española de Pediatría y se sustenta en la bibliografía citada. Estas fichas no deben sustituir en ningún caso a las aprobadas para cada medicamento por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) o la Agencia Europea del Medicamento (EMA).**