

# HERRAMIENTA PARA LA EVALUACIÓN DE MEDICAMENTOS PARA EL TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1

Abdel-Kader Martín L, Castillo-Muñoz MA, Flores Moreno S.  
Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía



## INTRODUCCIÓN

Cada vez son más frecuentes las situaciones donde se demanda una rápida evaluación de las terapias específicas, utilizadas en los errores congénitos del metabolismo (ECM), como es el caso de la enfermedad de Gaucher (EG). Sin embargo, tanto por la propia epidemiología de los ECM, como por cuestiones éticas, los estudios de eficacia de los tratamientos específicos de estas enfermedades suelen tener una escasa validez interna. A esta situación, se añade el elevado coste de los tratamientos y la falta de alternativas terapéuticas.

## OBJETIVO

Elaboración de una herramienta que facilite el desarrollo, análisis y evaluación crítica de estudios cuyo objetivo sea evaluar la eficacia de tratamientos en los pacientes con EG tipo 1.

## METODOLOGÍA

Se ha realizado una revisión sistemática en las principales bases de datos referenciales (*Cochrane Library, CRD, MEDLINE, EMBASE, ECRI, Hayes Knowledge Center, AUNETS, IME, IBECs, LILACS y MEDES*), enfocada a identificar las variables y los objetivos terapéuticos clínicamente relevantes. Se incluyeron los estudios con los siguientes tipos de diseño: revisiones sistemáticas, guías de práctica clínica y documentos de consenso. La evaluación de la calidad de los documentos se realizó mediante el instrumento de evaluación *AGREE*.

## RESULTADOS

Los resultados de este estudio proporcionan una herramienta, para la evaluación de la eficacia del tratamiento específico y para la monitorización de los pacientes con EG tipo 1. A partir de la evidencia revisada se puede considerar que las variables de eficacia de mayor relevancia clínica y por tanto, las variables que deben analizarse en los ensayos clínicos de eficacia del tratamiento en la EG son a nivel hematológico, la anemia y la trombocitopenia; a nivel visceral, los cambios en el volumen esplénico y hepático; a nivel óseo, la aparición de crisis óseas, fracturas patológicas y la necesidad de cirugía de reemplazo articular; así como la valoración de la calidad de vida.

## CONCLUSIONES

- Los resultados de este estudio proporcionan a los facultativos responsables de la selección de fármacos, una herramienta de gran utilidad en la evaluación de la eficacia del tratamiento específico en la EG tipo 1.
- El listado de variables clínicamente relevantes es de gran utilidad para la monitorización del tratamiento y evaluación de la eficacia.
- La mayoría de los estudios miden la eficacia a través de variables subrogadas y no a través de variables clínicas relevantes, como la mortalidad.