

# Terapia de Reemplazo de Enzimas para el Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher

Esta hoja habla sobre la exposición a la terapia de reemplazo de enzimas (ERT por sus siglas en inglés) en un embarazo o durante la lactancia. Esta información no deberá usarse como un sustituto del cuidado médico o los consejos de su proveedor de la salud.

## ***¿Qué es la terapia de reemplazo de enzimas?***

La terapia de reemplazo de enzimas (ERT) es un tratamiento para algunos trastornos lisosomales. Esta hoja se enfoca en las ERT utilizadas para tratar la enfermedad de Gaucher. Las personas con la enfermedad de Gaucher no tienen suficiente de la enzima que se llama glucocerebrosidasa. Esta enzima ayuda a metabolizar las sustancias grasas en el organismo. Cuando los niveles de enzimas son demasiado bajos, las sustancias grasas se acumulan en las partes del cuerpo y causan daño. Para más información, por favor consulte la hoja informativa de MotherToBaby [La enfermedad de Gaucher](https://mothertobaby.org/es/fact-sheets/la-enfermedad-de-gaucher/pdf/) <https://mothertobaby.org/es/fact-sheets/la-enfermedad-de-gaucher/pdf/>.

La ERT le da la enzima que falta o no está funcionando debidamente una forma de laboratorio de la enzima. Las ERT son usualmente administradas por vía intravenosa dos veces por semana. Algunas de las terapias de reemplazo de enzimas para la enfermedad de Gaucher son imiglucerasa (Cerezyme®), velaglucerasa (VPRIV®), alglucerasa (Ceredase®), eliglustat (Cerdelga®) y taliglucerasa alfa (Elelyso®). En muchos individuos con la enfermedad de Gaucher, especialmente la de Tipo I, la terapia de reemplazo de enzimas puede reducir el tamaño del hígado y el bazo y puede ayudar a mantener los factores sanguíneos normales.

Una mujer con enfermedad de Gaucher que está planeando un embarazo puede considerar una terapia de reemplazo de enzimas antes de intentar quedar embarazada para que pueda estar lo más saludable posible en un embarazo. Si tiene la enfermedad de Gaucher pero no ha tenido síntomas, es posible que no sea necesario iniciar la terapia de reemplazo de enzimas durante el embarazo. Sin embargo, si los síntomas comienzan en el embarazo, la terapia de reemplazo de enzimas puede ser considerada.

## ***Tengo la enfermedad de Gaucher y actualmente estoy con la ERT. Me gustaría embarazarme. ¿Qué debería hacer?***

Discuta el tratamiento adecuado para usted con su equipo de atención médica. Aunque ERT no se ha estudiado bien para su uso durante un embarazo, hay reportes de mujeres que han continuado con éxito su tratamiento durante el embarazo. Algunos tratamientos tienen más información disponible sobre el uso durante el embarazo que otros. Si se queda embarazada con ERT, discuta la continuación del tratamiento durante el embarazo con sus proveedores de salud. También puede comunicarse con un especialista de MotherToBaby para ver qué información está disponible en el ERT específico que está utilizando o que planea comenzar.

## ***He estado en terapia de ERT y me acabo de enterar que estoy embarazada. ¿Debo suspenderla?***

No debe dejar de tomar este medicamento sin hablar primero con sus proveedores de salud. Los estudios han sugerido que el tratamiento con reemplazo de enzimas antes y durante el embarazo puede ayudar a la mujer a estar en su mejor salud para hacer frente a las demandas que un embarazo pone en el cuerpo. El uso continuo puede reducir la posibilidad de complicaciones durante el embarazo y el parto. El tratamiento durante el embarazo podría disminuir el riesgo de aborto espontáneo y sangrado que puede estar relacionado con la enfermedad de Gaucher.

## ***¿Tomando la ERT durante el embarazo puede causar malformaciones congénitas en mi bebé?***

En cada embarazo, una mujer comienza con un 3-5% de probabilidad de tener un bebé con una malformación congénita. Esto se llama su riesgo imprevisible. No hay estudios publicados que hayan abordado la cuestión de las malformaciones congénitas y el uso de la terapia de reemplazo de enzimas. Un pequeño número de informes de casos no han sugerido un aumento en la probabilidad de malformaciones congénitas.

## ***¿Puedo continuar con la ERT durante la lactancia?***

No existen estudios que analicen las terapias de reemplazo de enzimas y la lactancia. Hay algunos informes de casos

de bebés que no tuvieron ningún problema de salud al amamantar mientras que sus madres tomaron ERT. Según un par de informes de casos, solo se detectó una pequeña cantidad de la enzima en la primera leche producida después de la administración de la enzima a la madre. La enzima de reemplazo es similar a la enzima natural en la leche materna y en el bebé. Además, es probable que la enzima se digiera (metaboliza) en el tracto gastrointestinal (GI) del bebé. Toda esta información sugiere que la lactancia sería un riesgo muy bajo para el lactante. Asegúrese de hablar con su proveedor de salud sobre todas sus opciones de lactancia.

### ***¿Hay alguna preocupación si mi pareja estaba en ERT cuando me embaracé?***

No existen estudios que analicen a los hombres en terapia de reemplazo de enzimas en el momento de la concepción. En general, las exposiciones del padre son poco probable que aumenten los riesgos a un embarazo. Para obtener más información, consulte la hoja informativa de MotherToBaby Las exposiciones paternas y el embarazo en <https://mothertobaby.org/es/fact-sheets/exposiciones-paternas/pdf/>.

### **Las referencias seleccionadas:**

- Aporta RR, et al. 1998. Alglucerase enzyme replacement therapy used safely and effectively throughout the whole pregnancy of a Gaucher disease patient. *Haematologica*. 83:852-3.
- Dornelles AD, et al. 2014. Breastfeeding in Gaucher disease: is enzyme replacement therapy safe? *Clin Ther*.36:990-1.
- Elstein Y, et al. 2004. Pregnancies in Gaucher disease: a 5-year study. *Am J Obstet Gynecol*. 190(2):435-41.
- Elstein D et al. 2014. Outcome of pregnancies in women receiving velaglucerase alfa for Gaucher disease. *J Obstet Gynaecol Res*.40(4):968-975.
- Giannubilo SR, et al. 2015. Replacement therapy for Gaucher disease during pregnancy: A case report. *J Reprod Infertil* 16(1): 53-57.
- Granovsky-Grisaru, S et al. 2011. The management of pregnancy in Gaucher disease. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 156: (1) 3-8.
- Korkmazer E, et al. 2015. Pregnancy and lactation in a patient with Gaucher disease receiving enzyme replacement therapy: Case report. *Turkey J Clin Obstet Gynecol*. 25:224-6.
- Lau H, et al. 2018. Reported outcomes of 453 pregnancies in patients with Gaucher disease: An analysis from the Gaucher outcome survey. *Blood Cells Mol Dis*. 68:226-231.
- Mamopoulos A M et al. 2009. Gaucher disease and pregnancy. *J Obstet Gynaecol*. 29: 240-242.
- Murphy E. 2015. Pregnancy in women with inherited metabolic disease. *Obstet Med*. 8(2): 61-67.
- Rosenbaum H. 2015. Management of women with Gaucher disease in the reproductive age. *Thromb Res*. 135 Suppl 1:S49-51.
- Sekijima Y, et al. 2010. Successful pregnancy and lactation outcome in a patient with Gaucher disease receiving enzyme replacement therapy, and the subsequent distribution and excretion of Imiglucerase in human breast milk. *Clin Ther*. 32(12): 2048-2052.
- Sherer Y, et al. 2002. Successful pregnancy outcome in a patient with Gaucher's disease and antiphospholipid syndrome. *Ann Hematol*. 81:161-3.
- Zimran A, et al. 2009. The female Gaucher patient: the impact of enzyme replacement therapy around key reproductive events. *Blood Cells Mol Dis*. 43:264-288.

¿Preguntas? Llame al 866.626.6847 | Texto 855.999.3525 | Correo electrónico o chat en [MotherToBaby.org](https://mothertobaby.org) .

Descargo de responsabilidad: las hojas informativas de MotherToBaby están destinadas a fines de información general y no deben reemplazar los consejos de su proveedor de atención médica. MotherToBaby es un servicio de la Organización sin fines de lucro de Especialistas en Información de Teratología (OTIS). Copyright de OTIS, agosto 16, 2019.