



Outcome Surveys de Shire Human Genetic Therapies son registros diseñados para estudiar la evolución natural y el desarrollo de enfermedades de almacenamiento lisosomal así como la eficacia y seguridad a largo plazo de sus tratamientos de sustitución enzimática. Estos registros tienen como objetivo proporcionar evidencia científica basada en datos recogidos en un entorno clínico habitual y con pacientes reales sin los estrictos criterios de inclusión/exclusión que gobiernan los ensayos clínicos aleatorios. Todas las actividades, análisis de datos y publicaciones están directamente gestionadas por los médicos participantes en estos registros.

Actualmente existen dos registros en marcha:



Fabry Outcome Survey es un registro de pacientes de enfermedad Fabry que estén en tratamiento con REPLAGAL (agalsidasa alfa) y los que no están en tratamiento de sustitución enzimática. La enfermedad de Fabry se produce por un deficiencia de la enzima α -galactosidasa A. Dicha deficiencia supone la acumulación de globotriaosilceramidas (Gb3) en los lisosomas de las células. Los primeros síntomas son angioqueratomas, dolor neuropático, afecciones gastrointestinales derivando con el tiempo en graves afecciones renales (fallo renal, nefropatías), cardíacas (hipertrofia ventricular izquierda) y cerebrovasculares(Ictus, AIT) tanto en hombres como en mujeres.



Hunter Outcome Survey es un registro de pacientes de Síndrome de Hunter o Mucopolisacaridosis de tipo II (MPS II) que estén en tratamiento con ELAPRASE (Idursulfasa) o que no estén en tratamiento de sustitución enzimática. La MPS II se produce por la deficiencia de la enzima iduranoto-2-sulfatasa lo que provoca la acumulación de Glucosaminoglicanos (GAG) en el lisosoma celular. El síndrome de Hunter es una enfermedad grave que se presenta en la infancia y se manifiesta con rasgos faciales toscos, hepatoesplenomegalia, macroglosia, rigidez articular, enfermedad valvular crónica, otitis media, problemas auditivos, hernias, síndrome del túnel carpiano, problemas en las vías respiratorias y en su forma más severa, afectación del sistema nervioso central.

Para más información sobre Outcome Surveys por favor póngase en contacto con Shire Human Genetic Therapies en el teléfono 91 422 93 93 o por correo electrónico a hdelariva@shire.com