

# TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER CON VELAGLUCERASA ALFA E IMIGLUCERASA

Normativa de Cobertura

**Realizada:** marzo 2016  
**Actualizada:** abril 2026

## **FNR – Normativa de Cobertura**

TRATAMIENTO DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER CON  
VELAGLUCERASA ALFA E IMIGLUCERASA

El documento se encuentra disponible en: [www.fnr.gub.uy](http://www.fnr.gub.uy)

La normativa incluye:

- Indicaciones con cobertura financiera por el Fondo Nacional de Recursos.

***El Fondo Nacional de Recursos es un Organismo Público No Estatal creado el 1º de diciembre de 1980 y regulado por la Ley N°16.343 del 11 de enero de 1993 y su Decreto Reglamentario N° 358/93, que financia procedimientos médicos altamente especializados y medicamentos de alto precio, comprendidos en las normativas de cobertura vigentes, para los usuarios del Sistema Nacional Integrado de Salud, contribuyendo a la mejora de la calidad y a la sostenibilidad económico – financiera del Sistema.***

***La incorporación de la presente tecnología sanitaria bajo cobertura financiera del FNR se realiza en cumplimiento de la ordenanza 1304/20022 y 384/2026.***

***El alcance de lo establecido en las normativas de cobertura financiera del FNR está determinado por lo dispuesto por la autoridad sanitaria, no pudiendo ser considerado este documento una guía de práctica clínica.***

Fondo Nacional de Recursos  
La Cumparsita 1373 pisos 6 y 7  
Tel: 2624 4091  
C.P. 11.200, Montevideo, Uruguay.  
Email: [fnr@fnr.gub.uy](mailto:fnr@fnr.gub.uy)  
[www.fnr.gub.uy](http://www.fnr.gub.uy)

Fondo Nacional de Recursos. Este material puede ser reproducido total o parcialmente con fines de difusión, asistenciales y de capacitación. No se autoriza el uso comercial salvo autorización expresa del organismo.

**Para citar esta normativa:**

Fondo Nacional de Recursos (2026): “*Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher con Velaglucerasa Alfa e Imiglucerasa. Normativa de Cobertura*”. Recuperado de: [www.fnr.gub.uy](http://www.fnr.gub.uy) – Normativas.

## CONTENIDO

<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>4</b>
Enfermedad de Gaucher.....	4
<b>INDICACIONES CON COBERTURA DEL FNR</b> .....	<b>5</b>
Manifestaciones clínicas de la EG tipo I .....	5
Diagnóstico .....	5
Criterios de inclusión .....	6
Criterios de exclusión .....	6
Definiciones .....	6
Criterios de respuesta en adultos .....	7
Criterios de respuesta en niños .....	8
Criterios de discontinuación de tratamiento .....	8
<b>PROTOCOLOS DE TRATAMIENTO</b> .....	<b>9</b>
<b>AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS</b> .....	<b>10</b>
Requisitos del trámite de autorización.....	10
Ingreso de la solicitud.....	10
Historia Clínica.....	10
Paraclínica necesaria para la autorización: .....	10
<b>SEGUIMIENTO Y CONTROL DE TRATAMIENTOS AUTORIZADOS</b> .....	<b>12</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA</b> .....	<b>13</b>

## INTRODUCCIÓN

### Enfermedad de Gaucher

La Enfermedad de Gaucher (EG), es un trastorno lisosomal de depósito de glucocerebrósidos a nivel de macrófagos, como consecuencia de la actividad deficitaria de glucocerebrosidasa. La infiltración por macrófagos patológicos se manifiesta a nivel: óseo, médula ósea, bazo, hígado y pulmones.

La prevalencia es de 1: 250.000 habitantes, y la incidencia es de 1: 18 millones de habitantes por año.

Es una enfermedad de herencia autosómica recesiva, que afecta un gen localizado en el cromosoma 1.

De acuerdo a signos y síntomas clínicos se clasifica en:

- Tipo I, no neuronopática del adulto (la más frecuente).
- Tipo II, neuronopática aguda infantil
- Tipo III, neuronopática subaguda.

Las principales diferencias entre estos tipos clínicos son la presencia o no de manifestaciones neurológicas y la velocidad de progresión.

El curso clínico y la esperanza de vida para el tipo I son variables y progresivos, abarcando un espectro que se extiende desde una enfermedad fulminante temprana a un trastorno asintomático demostrado en la edad adulta avanzada.

## INDICACIONES CON COBERTURA DEL FNR

**Se cubrirá la terapia de reemplazo enzimática en la EG tipo I con Velaglucerasa alfa e Imiglucerasa.**

### Manifestaciones clínicas de la EG tipo I

- Retraso en el crecimiento y desarrollo.

#### Manifestaciones viscerales no atribuibles a otra causa:

- Hepatomegalia\_ Hipertensión portal, cirrosis.
- Esplenomegalia\_ Hiperesplenismo, con áreas de infartos y nódulos.

#### Manifestaciones hematológicas:

- Anemia normocítica, normocrómica, por infiltración medular.
- Plaquetopenia por hiperesplenismo.

#### Compromiso óseo:

- Modelación inadecuada. Deformidad en forma de matraz de Erlenmeyer de fémur distal y tibia proximal, bilateral y simétrica.
- Osteopenia y osteoporosis. Localizada o difusa.
- Osteoesclerosis, necrosis avascular. Usualmente en la epífisis femoral y proximal de húmero.
- Fracturas patológicas.
- Crisis dolorosas sobre todo en la infancia y adolescencia. Frecuentes en huesos largos.

#### Alteraciones pulmonares: Se manifiesta en el 1-2% de los pacientes.

- Enfermedad intersticial o vascular (hipertensión pulmonar con o sin síndrome hepato-pulmonar).

#### Alteraciones renales: Poco frecuentes. Se manifiestan como proteinuria y hematuria leve.

### Diagnóstico

- Determinación de actividad enzimática ( $\beta$ -glucocerebrosidasa) en papel filtro. Frente a un resultado anormal determinación en leucocitos de sangre periférica. La EG está asociada con un descenso en la actividad enzimática en el orden de un 10 a un 30% de lo normal.

- Dosificación de actividad de Quitotriosidasa que se encuentra elevada en la EG. Sus valores pueden correlacionarse con la evolución de la enfermedad y la respuesta al tratamiento.
- Genotipificación sólo para consejo genético. El análisis molecular puede ayudar a identificar pacientes heterocigotos y miembros de la familia afectados no diagnosticados.

### **Criterios de inclusión**

Pacientes sintomáticos con diagnóstico confirmado de EG tipo I, que en ausencia de otra alternativa diagnóstica presenten uno de los siguientes:

- Hemoglobina <10 g/dl o 2g/dl por debajo del límite inferior de lo normal para la edad en el caso de pacientes menores de 18 años.
- Plaquetas < 50.000 en dos determinaciones separadas por 1 mes, o sangrado asociado a plaquetopenia independientemente de la cifra.
- Esplenomegalia (incremento > 5 veces volumen normal). Vol. Normal: 0.2% peso en kg.
- Hepatomegalia (incremento > 1.25 veces volumen normal). Vol. Normal: 2.5% peso en kg.
- Splenectomía previa (marcador de severidad y de riesgo de necrosis avascular)
- Enfermedad ósea sintomática (osteopenia moderada a severa, crisis ósea, necrosis avascular, fracturas patológicas, reemplazos articulares vinculados a EG). Dolor óseo crónico no controlable con analgesia regular.
- Enfermedad pulmonar causada por infiltración por células de Gaucher con hipertensión pulmonar.
- Retraso en el crecimiento para pacientes menores de 18 años.

### **Criterios de exclusión**

- Paciente con pobre expectativa de vida por su EF u otras condiciones comórbidas asociadas.
- Paciente con deterioro cognitivo severo, independientemente de la etiología.

### **Definiciones**

- Respuesta óptima: alcanzar al menos 5 de los 6 criterios de respuesta.
- Respuesta subóptima: alcanzar 3-4 criterios de respuesta.
- No respuesta: alcanzar 2 o menos criterios de respuesta.

## Criterios de respuesta en adultos

### 1) Hemoglobina

Concentración de hemoglobina a los 12 – 24 meses de tratamiento.

- $\geq 11$  g/l para mujeres
- $\geq 12$ g/l para hombres
- Mantener los valores estables tras 12-24 meses de tratamiento

### 2) Plaquetas

- Pacientes esplenectomizados: normalización del conteo de plaquetas al año de tratamiento.
- Pacientes no esplenectomizados:
  - a) Con trombocitopenia moderada (40.000 a 100.000) incremento en 1.5 – 2 veces las cifras basales por año. Se espera una normalización del conteo plaquetario a los 2 años de tratamiento.
  - b) Con trombocitopenia severa (<40.000) incremento en 1.5 veces durante el primer año de tratamiento y aumento continuo durante los siguientes 2-5 años, aunque no se espera normalización.

### 3) Volumen hepático

- Reducción y mantenimiento del volumen hepático a valores normales o 1.5 el valor normal.
- Reducción del volumen hepático del 20-30% entre los 12 – 24 meses y entre 30-40% entre los años 3 y 5.
- Mejorar la función hepática.

### 4) Volumen esplénico

- Reducción y mantenimiento del volumen esplénico de 2-8 veces el volumen normal.
- Reducción del volumen esplénico entre 30-50% dentro del primer año de tratamiento y entre 50-60% entre los años 2 y 5.

### 5) Enfermedad ósea

- Disminuir o eliminar los dolores óseos los primeros 12-24 meses de tratamiento.
- Prevenir crisis óseas.
- Prevenir Osteonecrosis y aplastamientos subcondrales articulares.
- Mejorar la densidad ósea entre 3 – 5 años

### 6) Enfermedad pulmonar

- Mejorar la hipertensión pulmonar.
- Mejorar la oxigenación.
- Revertir el síndrome hepatopulmonar.

### 7) Biomarcadores

- Descenso de actividad de Quitotriosidasa entre un 40-70% de los valores basales durante los 12-24 meses de tratamiento.

## Criterios de respuesta en niños

### 1) Hemoglobina

Concentración de hemoglobina a los 12 – 24 meses de tratamiento.

- $\geq 11$  g/l
- Mantener los valores estables tras 12-24 meses de tratamiento

### 2) Plaquetas

- Incremento en 1.5 – 2 veces las cifras basales durante el primer año en tratamiento para alcanzar valores normales en el segundo año.

### 3) Volumen hepático

- Reducción del volumen hepático del 20-30% al año de inicio del tratamiento.

### 4) Volumen esplénico

- Reducción del volumen esplénico del 30-50% en el primer año de tratamiento.

### 5) Peso y talla

- Normalización de los percentiles de peso y talla de acuerdo con la edad.
- Normalización de edad ósea.
- Prevenir osteopenia y osteoporosis

### 6) Biomarcadores

- Descenso de actividad de Quitotriosidasa entre un 40-70% de los valores basales durante los 12-24 meses de tratamiento

## Criterios de discontinuación de tratamiento

- Paciente en tratamiento con pobre expectativa de vida por su EG u otras condiciones comórbidas asociadas.
- Paciente en tratamiento con deterioro cognitivo severo, independientemente de la etiología.
- Evidencia de que el paciente no está respondiendo al tratamiento (ausencia de respuesta luego de 12 meses de tratamiento a dosis de 60U/kg cada dos semanas).
- Pobre adherencia al tratamiento (recibe menos del 50% de las infusiones requeridas).

## PROTOCOLOS DE TRATAMIENTO

### VELAGLUCERASA ALFA

Dosis de inicio recomendada: 60 U/kg en infusión i/v cada dos semanas.

A los 12 – 18 meses de tratamiento, si se objetivan criterios de respuesta óptima y en ausencia de compromiso óseo severo, se recomienda:

- Disminuir un 25% de la dosis inicial con determinación semestral de actividad de Quitotriosidasa.
- Si se mantiene estable continuar 6 meses más con la misma dosis y luego reducir al 50% de la dosis inicial. Seguimiento con determinación semestral de actividad de Quitotriosidasa. La dosis de mantenimiento no debe ser inferior a 30U/kg cada dos semanas.
- En caso de aumentar la actividad de la Quitotriosidasa en forma significativa y/o disminuir las cifras de hemoglobina o conteo plaquetario, se recomienda volver a la dosis anterior.

### IMIGLUCERASA

Dosis de inicio recomendada: 60 U/kg en infusión i/v cada dos semanas.

A los 12 – 18 meses de tratamiento, si se objetivan criterios de respuesta óptima y en ausencia de compromiso óseo severo, se recomienda:

- Disminuir un 25% de la dosis inicial con determinación semestral de actividad de Quitotriosidasa.
- Si se mantiene estable continuar 6 meses más con la misma dosis y luego reducir al 50% de la dosis inicial. Seguimiento con determinación semestral de actividad de Quitotriosidasa. La dosis de mantenimiento no debe ser inferior a 30U/kg cada dos semanas.
- En caso de aumentar la actividad de la Quitotriosidasa en forma significativa y/o disminuir las cifras de hemoglobina o conteo plaquetario, se recomienda volver a la dosis anterior.

## AUTORIZACIÓN DE COBERTURA DE TRATAMIENTOS

En todos los pacientes se tomará en cuenta una valoración integral que incluya edad, comorbilidades, calidad de vida y pronóstico, de tal manera que de la evaluación surja una expectativa de vida razonable.

La institución en la cual se asiste el paciente (prestador de asistencia), deberá asegurar al paciente un abordaje multidisciplinario, disponiendo de las medidas de soporte sintomático, psico-sociales y de rehabilitación que requiera cada paciente.

Las complicaciones o efectos colaterales derivadas del tratamiento también deberán ser resueltas por el prestador de asistencia.

### Requisitos del trámite de autorización

#### Ingreso de la solicitud

Las solicitudes de tratamiento serán enviadas al FNR, quien evaluará la pertinencia de la indicación en función de la presente normativa, verificándose además el cumplimiento de los aspectos administrativos necesarios para dar curso a la misma.

#### Aspectos administrativos de las normativas de tratamientos con medicamentos:

[http://www.fnr.gub.uy/sites/default/files/normativas/n\\_aspectos\\_admin\\_medicamentos.pdf](http://www.fnr.gub.uy/sites/default/files/normativas/n_aspectos_admin_medicamentos.pdf)

#### Historia Clínica

Resumen y/o fotocopia de historia clínica, completos y claramente legibles, de tal manera que de su lectura y análisis resulten los motivos de la indicación de tratamiento.

**El envío de este resumen de historia clínica es indispensable, ya que la información que se aporta en un formulario precodificado (altamente funcional a los efectos de registro) es necesariamente parcial y en ocasiones no refleja cabalmente la situación del paciente.**

#### Paraclínica necesaria para la autorización:

Es indispensable que al paciente se le hayan realizado los siguientes estudios que deberán ser enviados al FNR. Podrán ser requeridos estudios complementarios de ser necesario.

- Confirmación diagnóstica de Enfermedad de Gaucher (EG) mediante determinación enzimática reservándose el FNR la

posibilidad de confirmación con paraclínica efectuada en centros de referencia.

- Dosificación de actividad de Quitotriosidasa.
- Hemograma completo.
- Metabolismo férrico, dosificación de ácido fólico y Vit B12.
- Función renal.
- Ionograma con Calcio y Fósforo.
- Funcional y enzimograma hepático.
- Perfil lipídico.
- Proteinograma electroforética con cuantificación de inmunoglobulinas.
- Crisis completa.
- RNM abdomino-pélvica con determinación volumétrica de bazo e hígado.
- Rx de columna dorsal, lumbar y sacra. Rx de ambos fémures.
- RNM de ambos fémures completos y columna lumbar. En niños enviar RNM corporal total.
- Densitometría ósea.
- Rx de Tórax. Si hay sospecha de hipertensión pulmonar: ecocardiograma.
- Vacuna antineumocócica, haemophilus y meningococo en pacientes esplenectomizados.
- Valoración psicológica en vistas a la adherencia al tratamiento.
- Valoración neurológica en pacientes menores de 18 años.

## SEGUIMIENTO Y CONTROL DE TRATAMIENTOS AUTORIZADOS

Para la continuación del tratamiento autorizado, el prestador de salud del paciente deberá ingresar en **formulario on - line** la solicitud de dosis periódica posteriores.

Las dosis posteriores se ingresarán cada 3 meses, según la fecha de inicio del tratamiento, donde debe constar la evolución clínica del paciente. Debe adjuntarse planilla donde conste la fecha de realización de las infusiones, el número de viales administrados y la tolerancia al fármaco. Dicha planilla deberá ser firmada por médico tratante (firma, sello y número de caja profesional).

Esquema de paraclínica de seguimiento:

	No han alcanzado los objetivos		Han alcanzado los objetivos
	Cada 6 meses	Cada 12 meses	Cada 12 meses
<b>Hemoglobina</b>	X		X
<b>Plaquetas</b>	X		X
<b>Funcional hepático</b>	X		X
<b>Quitotriosidasa</b>		X	X
<b>TAC volumétrico</b>		X	X
<b>RNM fémures</b>		X	X
<b>Rx. fémur-columna lumbar</b>		X	X
<b>Densitometría ósea</b>		X	X
<b>Si afectación pulmonar: funcional respiratorio y ecocardiograma</b>		X	X
<b>Valoración de crecimiento</b>		X	X

En caso de **reducción de dosis de mantenimiento** se deberá enviar hemograma y quitotriosidasa semestral durante los primeros 12 meses.

Es obligación del médico tratante y del prestador de salud, declarar las complicaciones o efectos adversos en caso de que hayan ocurrido, realizando monitoreo según pautas nacionales e internacionales. Se debe declarar también el motivo, en caso de suspensión (en formulario de dosis posterior).

## BIBLIOGRAFÍA

1. Guía de actuación en pacientes con enfermedad de Gaucher. 2011. [www.feeteg.org](http://www.feeteg.org). España.
2. Consenso para la Enfermedad de Gaucher: Grupo argentino de diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. Hematología 2013; 17: 25-60.
3. Guía para diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. Rev. Med. Hered. 2015; 26: 103-21.
4. Ontario guidelines for treatment of Gaucher disease by enzyme replacement with imiglucerase or velaglucerase, or substrate reduction therapy with miglustat. Gaucher Reimbursement Guidelines, version 9, august 2011.
5. Aetna. Lysosomal Storage disorders: Treatments. Number 0442. [www.aetna.com/cpb/medical/data/400\\_499/0442.html](http://www.aetna.com/cpb/medical/data/400_499/0442.html). Last review 21/1/2016