Aprendamos sobre la

Enfermedad de Gaucher



¿Qué es?

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria poco frecuente en donde una persona no tiene una cantidad suficiente de una enzima llamada glucocerebrosidasa. La ausencia de esta ocasiona una acumulación de sustancias grasosas en el bazo, hígado, pulmones, huesos y, a veces, en el cerebro, lo que causa daño a estos órganos.

Existen tres subtipos de la enfermedad de Gaucher:
Tipo 1 es la más común, está afectado los huesos, el bazo y el hígado.

Tipo 2 generalmente comienza en los primeros meses de vida, con un compromiso neurológico grave y acelerado.

Tipo 3 puede causar problemas neurológicos (cerebro) de forma muy lenta, en el hígado y el bazo.

¿Cómo se hereda?

Esta es una enfermedad autosómica recesiva, es decir, tanto el padre como la madre deben tener el gen defectuoso responsable de la síntesis de la enzima lisosomal b-glucocerebrosidasa ácida.

¿Cómo se diagnostica?

- Examen físico
- Historia familiar
- Radiografías
- Exámenes sangre
- Confirmación genética

Síntomas

- Dolor de huesos y fracturas
- Deterioro cognitivo (deterioro de la capacidad de pensar)
- Tendencia a la formación de hematomas
- Cambios en la piel
- Hinchazón grave al nacer
- Agrandamiento del bazo
- Agrandamiento del hígado
- Fatiga
- Problemas con las válvulas cardíacas
- Enfermedad pulmonar (poco común)
- Convulsiones

¿Cuál es su tratamiento?

Para el manejo de la enfermedad de Gaucher, en Medicarte contamos con un equipo interdisciplinario en salud que acompañan el paciente y su familia ayudando a contribuir con la mejora en la calidad de vida.
Dentro del tratamiento además se encuentra:

- Manejo de los síntomas
- Terapia de reemplazo enzimático

Fuente: Enfermedad de Gaucher. Instituto Nacional de Salud. NIH
Colquicocha-Murillo Maria, Cucho-Jurado Janetliz, Eyzaguirre-Zapata Renee Mercedes, Manassero-Morales8 Gioconda, Moreno-Larrea Mariela del Carmen, Salas-Arbizu Katia Liliana et al . Guía para diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. Rev Med Hered [Internet]. 2015 Abr [citado2022 Ago 06] ;26(2): 103-121.

© Unidad de Gestión del Conocimiento

VIGILADO Supersalud