

Enfermedad de Gaucher

Lucía Sánchez de Cos Jiménez

lucia.sanchezjimenez@alum.uca.es

Coautor

Francisco Sánchez Prieto

Tutores

Natalia García Gómez. Ignacio Rosety Rodríguez

Resumen: Es un trastorno crónico, progresivo, hereditario, autosómico recesivo. Provocada por la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa. Esta enzima degrada y recicla ciertos lípidos. En las personas con enfermedad de Gaucher, estos lípidos, los glucocerebrósidos, se acumulan en las células e interfieren en el funcionamiento normal de varios órganos (hígado, bazo, pulmones, médula ósea y cerebro). Es el trastorno más común de un grupo de más de 40 enfermedades clasificadas como trastornos de almacenamiento lisosómico (TAL), afectando a 1 de cada 75.000 personas.

Tipos de la enfermedad

Tipo 1 (no-neuronopática): La forma más común. Aumento del tamaño de hígado y bazo, dolor y fracturas óseas, problemas renales y pulmonares. No afecta el cerebro. A cualquier edad.

Tipo 2 (neuronopática aguda): Causa daño cerebral severo, aparece entre los niños. Muerte a los 2 años.

Tipo 3 (neuronopática crónica): Aumento del tamaño de hígado y bazo y afectación del cerebro.

Signos. Dolor y fracturas óseas. Deterioro cognitivo. Hematomas. Esplenomegalia. Hepatomegalia. Fatiga. Problemas cardíacos. Enfermedad pulmonar. Convulsiones. Edemas. Cambios cutáneos.

Pruebas complementarias. Análisis de sangre. Aspiración de médula ósea. Biopsia del bazo. IRM. TC. Radiografía.

Pronóstico. Depende del subtipo de la enfermedad.

Tratamiento. No tiene cura. Las opciones de tratamiento para los tipos 1 y 3 incluyen medicinas y terapia de sustitución de las hormonas. No hay un buen tratamiento para el daño cerebral del tipo 2.

- Terapia de reemplazo enzimático (TRE)
- Terapia de reducción de sustratos (TRS)
- Manejo de los síntomas
- Atención psicológica

Palabras clave: Glucocerebrosidasa. Trastornos de almacenamiento lisosómico.

[Investigación Básica](#)
[Póster](#)

Recibido: 21 marzo 2011.
Aceptado: 22 marzo 2011.