

Enfermedad de Gaucher

María Dolores Díaz Barreda

mariaddi@estumail.ucm.es

Tutores

Cruz García Martín. Roman Kireev

Resumen: La Enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva del metabolismo de los esfingolípidos que se caracteriza clínicamente por hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia y lesiones óseas con una gran variedad de grados de severidad en los pacientes. Su incidencia aproximada en la población general es de 1/100.000 habitantes. No obstante, la alta proporción de sujetos asintomáticos hacen muy verosímil la hipótesis de una frecuencia, al menos doble de la observada.

Objetivo: Revisar los mecanismos moleculares y las bases genéticas de esta patología, así como los marcadores bioquímicos utilizados para su diagnóstico.

Métodos: Revisión bibliográfica en PubMed y revisión de un caso clínico.

Resultados y conclusión: Bioquímicamente, esta enfermedad se caracteriza por una deficiencia de la enzima lisosomal glucosilceramida-b-glucosidasa. La disminución en la actividad de la enzima glucocerebrosidasa en la EG está, en última instancia, causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa o en el de su activador, Saposin C.

Para diagnosticarla se usan como marcadores bioquímicos: Citoquinas plasmáticas: en la EG se han descrito incrementos en plasma de un gran número de citoquinas. Quitotriosidasa plasmática: se incrementa de 100 a 1.000 veces en pacientes con EG. Es una glucosaminidasa de la familia glicosilhidrolasas, enzima de origen lisosómico. Su actividad propone un marcador de acúmulo de macrófagos y disminuye cuando la respuesta clínica va a ser favorable en los siguientes meses. Parc (quimiosina de activación y regulación pulmonar).

[Revisión Bibliográfica](#)
[Comunicación Oral](#)

Recibido: 30 marzo 2011.

Aceptado: 1 abril 2011.