



PASIÓN POR EDUCAR

Nombre del alumno:

Nancy Paulina Arguello Espinosa

Nombre del profesor:

Q.C Gladys Elena Gordillo Aguilar

Nombre del trabajo:

**Resumen de la enzima
glucocerebrosidasa**

Materia:

PASIÓN POR EDUCAR

Bioquímica

Grado:

1er Sem, Grupo "A" Medicina Humana

Comitán de Domínguez Chiapas a 14 de Octubre del 2020

Enzima: Glucocerebrosidasa (GBA)

Es una enzima lisosomal que se encarga de la degradación de lípidos (grasas) complejos, glucoesfingolípidos, en su estructura está formada por la unión de una ceramida (Esfingosina mas un ácido graso) con azúcares.

Enfermedad relacionada: Enfermedad de Gaucher.

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad que se debe a mutaciones en el gen *GBA* (1q21) que codifica la glucocerebrosidasa de depósito lisosomal que comprende 3 tipos principales (tipos 1, 2 y 3), una forma fetal y una variante con afectación cardiovascular (Enfermedad de Gaucher-oftalmoplegia-calcificación cardiovascular o enfermedad similar a Gaucher). La enfermedad de Gaucher es poco común en la población en general, las personas con ascendencia judía oriunda de Europa Central y Oriental son más susceptibles a presentarla, se trata de una enfermedad autosómica recesiva, lo que significa que tanto la madre como el padre tendrían que transmitirle una copia del gen anormal de la enfermedad a su hijo para que esta se presente, la falta de la GBA hace que se acumulen sustancias dañinas en el hígado, el bazo, los huesos y la médula ósea. Estas sustancias impiden que células y órganos funcionen apropiadamente, como mencioné antes existen tres tipos de enfermedad de Gaucher:

Tipo 1: Es la más común, involucra enfermedad ósea, anemia, agrandamiento del bazo y conteo bajo de plaquetas (trombocitopenia), este tipo afecta tanto a los niños como a los adultos.

Tipo 2: Esta por lo general comienza durante la lactancia con un compromiso neurológico grave, este tipo puede llevar a una muerte rápida y temprana.

Tipo 3: Esta puede causar problemas en el hígado, el bazo y el cerebro, las personas con este tipo pueden vivir hasta la vida adulta.

Referencias

Guía Metabólica. (7 de Octubre de 2014). Obtenido de Enfermedad de Gaucher:

<https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/ecm/enfermedad-gaucher/info/es-glucocebrosidasa>

LA VANGUARDIA. (29 de 07 de 2016). Obtenido de La enfermedad de Gaucher: la falta de una enzima en la sangre: <https://www.lavanguardia.com/vida/20160729/403554122071/la-enfermedad-de-gaucher-la-falta-de-una-enzima-en-la-sangre.html>

Orphanet. (12 de 10 de 2020). Obtenido de Enfermedad de Gaucher:

https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=355