



**Nombre del alumno: Jhoana
Guadalupe Arreola Mayorga**

**Nombre del profesor: Gladys Elena
Gordillo Aguilar**

Nombre del trabajo: Tarea 14 10

Materia: Bioquímica

**Grado: 1er semestre Lic. Medicina
Humana**

Comitán de Domínguez Chiapas a 13 de Octubre del 2020

Glucocerebrosidasa y su relación con la enfermedad de Gaucher

Cuando hablamos de la glucocerebrosidasa se hace referencia a una enzima que poseen los lisos o más cuya función es la degradación de lípidos complejos; glucoesfingolípidos como el glucocerebrósido. Cuando hay una deficiencia de glucocerebrosidasa se acumula glucocerebrósido en los macrófagos del sistema retículo endotelial, de ahí u apelativo “células de Gaucher” que se encargan de la acumulación del mismo, simplemente que ahora se nota una acumulación anormal excesiva de grasa en estas células en distintos órganos.

Por lo tanto, la enfermedad de Gaucher es un desorden en el almacenamiento de lípidos resultantes de una carencia genética de la enzima glucocerebrosidasa, es la patología lisosomal más frecuente. Se debe al cúmulo de grasa (lípidos en los lisosomas de las células del sistema retículoendotelial de una variedad de tejidos que incluyen el bazo, hígado, médula ósea, esqueleto, pulmón, riñón y sistema nervioso central. Los signos y síntomas no son concisos, son variables de acuerdo a cada persona que padece de la enfermedad, puede incluir mal funcionamiento del bazo al igual que agrandamiento de este mismo, problemas en la sangre como anemia y plaquetas bajas, problemas en los huesos, agrandamiento del bazo y problemas neurológicas. Las manifestaciones clínicas de la enfermedad son demasiado variadas, lo que hace difícil su investigación. La sintomatología resulta de la degradación incompleta de esta clase de lípidos. En general, se pueden clasificar en tres grupos dependiendo de la población afectada: infantil, juvenil y del adulto. En la clínica, las manifestaciones neurológicas cursan con retraso del desarrollo, pérdida de habilidades adquiridas, convulsiones y movimientos oculares sacádicos. Además, estos pacientes desarrollan dificultad para deglutir, signos de aumento del tono muscular. Resultado de ello, en su mayoría suelen fallecer antes del segundo año de vida como consecuencia de complicaciones pulmonares secundarias al daño neurológico.

Referencias

- Guía metabólica. (s.f.) Glucocerebrosidasa. <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/etiquetas/glucoerebrosidasa>
- National Center for Advancing Translational Sciences y Genetic an Rare Diseases Information Center (s.f) Enfermedad de Gaucher. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13400/enfermedad-de-gaucher>
- Guía metabólica. (s.f) ¿Qué ocurre cuando se produce una deficiencia de glucocerebrosidasa? <https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/ecm/enfermedad-gaucher/info/ocurre-cuando-produce-deficiencia-glucoerebrosidasa>
- Man, Z. (2008) Enfermedad de Gaucher. Revista Argentina de Endocrinología y Metabolismo. <http://www.raem.org.ar/numeros/2008-vol45/suplemento/vol45-sup-004-esp.html>
- Morales, L., E., (s.f) Gaucher's Disease: A Review. Sarge journals. <https://journals.sagepub.com/doi/abs/10.1177/106002809603000411>