



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**  
NEUROLOGÍA

**TRABAJO:**  
ENFERMEDAD DE GAUCHER

**DOCENTE:**  
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

**ALUMNO (A):**  
YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE DEL 2021.

## Enfermedad de GAUCHER

La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario poco común en el que la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa como resultado, la acumulación de cantidades dañinas de ciertas grasas especialmente en la médula ósea, el bazo y el hígado.

Los síntomas y hallazgos físicos asociados con la enfermedad de Gaucher varían mucho de un paciente a otro. Algunas personas desarrollan pocos o ningún síntoma, otros pueden tener complicaciones graves.

Las manifestaciones comunes de la enfermedad de Gaucher incluyen el hígado y bazo anormalmente agrandados, niveles bajos de glóbulos rojos circulantes, niveles bajos de plaquetas y anomalías esqueléticas.

Las plaquetas son células sanguíneas que promueven la coagulación y los pacientes con trombocitopenias pueden desarrollar problemas de sangrado.

Se ha identificado tres formas distintas de la enfermedad de Gaucher y se distinguen por la ausencia o la presencia y extenciones de las complicaciones neurológicas.

Las tres formas de la enfermedad de Gaucher se heredan con un patrón autosómico recesivo.

Se clasifica como un trastorno de almacenamiento lisosómico, los lisosomas son las principales unidades digestivas de las células. Las enzimas dentro de los lisosomas son las principales unidades digestivas de las células y los lisosomas descomponen o digieren los nutrientes.

## Características de talasemia

En los signos y síntomas los investigadores han identificado tres formas distintas separadas por la ausencia o la presencia y la existencia de complicaciones neurológicas. Las formas adicionales incluye la forma fetal, perinatal y la forma cardiovascular. Los (sistemas) síntomas específicos presentan las personas varían mucho de una persona a otra.

Algunos individuos presentan pocos o ningún síntoma, otros experimentan complicaciones crónicas y a veces graves.

La EG tipo 1 se conoce como neuropática porque no afecta al SNC y es la forma más común de la afección y experimentan complicaciones, porque no afecta al SNC y es la forma más común de la afección y experimentan hematomas.

La EG tipo 2 se conoce como neuropática ceguera, ocurre en recién nacidos y bebés y se caracterizan por complicaciones neurológicas.

La EG tipo 3 se conoce como neuropática crónica, ocurre durante la primera década de la vida.

Es causada por cambios en el gen  $\beta$  y se heredan con un patrón autosómico recesivo.

Se debe considerar en diagnóstico de enfermedad de Gaucher en individuos con anemia inextinguible y fácil formación de hematomas.