

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Artículos

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Reynol Primitivo Gordillo Figueroa

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 13 de
Octubre de 2021.

Enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario poco común en el que existe una deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa, la cual se traduce en o daña como consecuencia la acumulación de cantidades peligrosas de lípidos. Podemos mencionar que de los hallazgos clínicos o físicos, puede parecerse extraño pero la mayoría de pacientes llega a ser asintomático, algunos otros ya solamente llegan a denotar algunos pocos síntomas.

De los tipos de Gaucher podemos mencionar 3 clasificaciones:

* Gaucher Tipo II:

Ocurre en N.N. y bebés y se caracteriza por complicaciones neurobiológicas debido a la acumulación anormal de glucocerebrosido.

- * Hepatomegalia
- * Splenomegalia
- * Espasmodicidad
- * Hipotonía
- * Estrabismo
- * Distagia
- * Retroflexión

* Gaucher tipo 1:

Es la forma más común de la enfermedad, la mayoría de pacientes llega a presentar hematomas (aciales) debido a los bajos niveles de células de la coagulación de la sangre.

- * Fatiga crónica
- * Debilidad
- * Esplenomegalia
- * Hepatomegalia

* Gaucher tipo neonatal:

Ocorre durante la primera década de vida, además de presentar anomalías sanguíneas e óseas.

- * Retardo mental
- * Ataxia
- * Espasmos musculares
- * Convulsiones mioclonicas
- * Parálisis de la mirada horizontal

Las patologías de Gaucher llegan a afectar tanto a hombres como a mujeres, y que no difieren tampoco de edades, la causa variable más frecuente o casi única es la genética, se debe a una mutación del gen GBA.