

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Gaucher

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Víctor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Enfermedad de Gaucher.

Definición:

La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario poco común en la que la deficiencia de enzima glucocerebrosidasa da como resultado una acumulación de cantidades dañinas de lípidos.

Cuadro Clínico:

Los síntomas y hallazgos físicos asociados con la enfermedad de Gaucher, varían mucho de paciente a paciente y que algunos pueden llegar a presentarse como asintomáticos, pudiendo desencadenar más problemas.

Tipos de Gaucher:

- Tipo I:
Es la forma más común de la afección, la mayoría de pacientes presenta hematomas fáciles (debido a los bajos niveles de células de coagulación de la sangre, fatiga crónica esplenomegalia y hepatomegalia)
- Tipo II:
Se presenta en el recién nacido y bebés y se caracteriza por complicaciones neurológicas

debido a la acumulación anormal de glucocerebroside, se presenta esplenomegalia, hepatomegalia, espasmodicidad, hipotonía, estrabismo, distrofia, etc.

Agregados:

Existe por así decir un tipo de gaucher que ocurre durante la primera década de vida, se llegan a presentar anomalías sanguíneas y óseas, presentando igual: ataxia, espasmos musculares, convulsiones mioclónicas.

Otro tipo es el neonatal, el cual es uno de los más graves por su incidencia de mortalidad y es de las asociadas frecuentemente a muerte neonatal (< menores de 3 meses.)

Etiología:

Se debe principalmente a la mutación del gen GBA y todas las formas se asocian a un patrón hereditario autosómico recesivo.

Epidemiología:

Por lo menos 60000 personas de EUA. lo padecen y afecta tanto a hombres como mujeres.