

Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGÍA.

CLAVE:

1.

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE

Enfermedad de Gaucher

Trastorno de almacenamiento lisosomal. Las enzimas dentro de los lisosomas descomponen o "digeren" los nutrientes, incluidos ciertos carbohidratos y grasas complejas.

En la enfermedad de Gaucher, ciertos azúcares (glucosa) que contienen grasa, conocidos como glicolípidos, se acumulan anormalmente en el cuerpo debido a la falta de la enzima glucocerebrosidasa.

Síntoma de enfermedad de Gaucher

- Glucocerebrosideosis

- Gaucher esplenomegalia

- Deficiencia de glucosilceramidasa.
- Síndrome de lipidoses del
Cerebrósido.

Enfermedad de Gaucher tipo 1

Presentan: macrófagos fáciles debido a los bajos niveles de células de coagulación de la sangre conocidas como plaquetas.

Fatiga crónica: debido a bajos niveles de glóbulos rojos circulantes y un hígado o bazo anormalmente agrandados.

Enfermedad de Gaucher tipo 2:

Espasmos musculares involuntarios que resultan en movimientos lentos y rígidos de los brazos y las piernas, y ojos cruzados.

Ocurre en recién nacidos y bebés y se caracteriza

Por complicaciones neurológicas debido a la acumulación anormal de glucocerebroside en el cerebro.

- Enfermedad de Gaucher tipo 3: Complicaciones neurológicas asociadas incluyen deterioro mental; incapacidad para coordinar los movimientos voluntarios. Dificultad para mover los ojos de un lado a otro, Parálisis Pulmonar, Breves espasmos musculares similares a choques de los brazos, las Piernas o todo el cuerpo.

Causas.

Se heredan en un patrón autosómico recesivo.

Los riesgos humanos, incluidas las enfermedades genéticas clásicas, son el producto de la interacción de dos genes, uno recibido del padre y otro de la madre.

Diagnóstico.

La Prueba de ensayo enzimático se conoce como análisis de Sangre (leucocito beta - glucosidasa). El diagnóstico Prenatal de la enfermedad de Gaucher es posible si una mutación conocida del gen β GA está presente en la familia.

Tratamiento.

Medicamento huérfano
a glucosasa inyectable.

El elysso es una terapia de reemplazo enzimático inyectado.