

Enfermedad de Gaucher.

D M A

Scribe

Es el resultado de la acumulación de ciertas sustancias grasas en determinados órganos, especialmente en hígado e bazo. Esta enfermedad hace que dichos órganos se agranden, lo que puede afectar su función.

También puede acumular grasa el tejido óseo, debilitando al hueso y aumentando el riesgo de sufrir fracturas. Si está afectada la médula ósea, esto puede interferir en la capacidad de coagulación del cuerpo.

En las personas con esta enfermedad, una enzima que descompone esas sustancias grasas no funciona correctamente. El tratamiento comprende terapia de reemplazo hormonal en la mayoría de los casos de la enfermedad.

Es un trastorno hereditario, más frecuente en personas judías con ancestros de Europa del este y central (Ashkenazies). Los síntomas pueden aparecer en cualquier edad.

Existen varios tipos y los síntomas pueden variar, el tipo 1 es el más común.

Los hermanos que presentan esta enfermedad, incluso en el caso de los gemelos idénticos, pueden tener diferentes grados de gravedad.

Algunas personas con la EG presentan SX leves o ningún SX.

- Problemas abdominales: por tamaño de hígado y bazo, distensión y dolor.
- Anomalías esqueléticas: Puede debilitar huesos y ↑ riesgo de fracturas. Pérdida de partes de hueso por interferencia en riesgo sanguíneo exp.
- Trastornos de la Sangre: Anemia → cansancio intenso. Afecta plaquetas → hematomas y rinosangia.

Más raramente la EG afecta al cerebro → mov. anormales de los ojos, rigidez muscular, dificultad para deglutir y convulsiones.

un síntoma raro provoca muerte en la infancia (2 años).

Complicaciones: Retraso en crecimiento y pubertad; problemas riñón, Parkinson y cáncer: como mieloma, leucemia y linfoma.

Dx: EF, laboratorios, imágenes (Rayos X, RM)

TTO: reemplazo de enzimas, miglustat (Zavesca), eliglustat (Cerdelga) y medicamentos pro-osteoporosis. trasplante de médula ósea, extirpación de bazo.