

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

Neurología.

Trabajo:

Resumen “Enfermedad de Gaucher”.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6º “A”

Comitán de Domínguez, Chiapas al 13 de octubre del 2021.

Enfermedad de Gaucher:

| DÍA | MES | AÑO |
|-----|-----|-----|
| | | |

> Introducción:

La enfermedad de Gaucher se clasifica como un trastorno de almacenamiento lisosómico. Los lisosomas son las principales unidades digestivas de las células. Las enzimas dentro de los lisosomas descomponen o "digieren" los nutrientes, incluso ciertos carbohidratos y grasas complejas.

En la enfermedad de Gaucher, ciertas grasas que contienen azúcar, conocidas como glicolípidos, se acumulan de manera anormal en el cuerpo debido a la falta de la enzima glucocerebrosidasa. Este almacenamiento de lípidos conduce a los diversos síntomas o hallazgos físicos asociados con una enfermedad del almacenamiento lisosómico.

La enfermedad de Gaucher es el segundo tipo más común de trastorno por almacenamiento lisosómico.

> Signos y síntomas:

Los investigadores han identificado tres formas distintas de la enfermedad de Gaucher separadas por la ausencia:

Tipo 1: Presencia y extensión.

Tipo 2 o 3: De complicaciones neurológicas.

Las formas adicionales de la enfermedad de Gaucher incluyen la forma letal perinatal y la forma cardiovascular. Los síntomas específicos presentes en las personas con esta enfermedad varían mucho de una persona a otra. Algunos individuos presentan pocos o ningún síntoma, otros experimentan complicaciones crónicas y, a veces, graves.

Enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher tipo 1 también se conoce como **no neuronopática**, porque no afecta al SNC (cerebro y médula espinal). La enfermedad de Gaucher tipo 1 es la forma más común de la afección. La mayoría de las personas con tipo 1 experimentan **moretones** con facilidad debido a los bajos niveles de **células de coagulación de la sangre**.

La enfermedad de Gaucher tipo 2: También conocida como **neuronopática aguda**, ocurre en recién nacidos y bebés y se caracteriza por **complicaciones neurológicas** debidas a la **acumulación anormal de glucocerebrósido en el cerebro**.

La **esplenomegalia** es a menudo el primer síntoma y puede manifestarse antes de los seis meses de edad. Los bebés afectados pueden llegar a perder las **habilidades motoras** y presentar un **tono muscular bajo**.

> Causas:

Es causada por cambios (mutaciones) en el gen GBA. Las 3 formas de la enfermedad se heredan por un **patrón autosómico recesivo**.

> Diagnostico:

Se debe considerar un diagnostico de enfermedad de Gaucher en individuos con:

- Anemia inexplicable.
- Fácil formación de hematomas.

| | | |
|--|--|--|
| | | |
|--|--|--|

| | | |
|-----|-----|-----|
| DÍA | MES | AÑO |
| | | |

→ Particularmente si tienen agrandamiento del bazo e hígado y fracturas.

El diagnóstico de la enfermedad puede confirmarse mediante una evaluación clínica exhaustiva y una variedad de pruebas especializadas, en particular pruebas que miden la actividad de la beta glucosidasa ácida en los glóbulos blancos.

La prueba de ensayo enzimático se conoce como análisis de sangre BGL, esta es una herramienta estándar utilizada por los médicos para diagnosticar a alguien que se cree que tiene la enfermedad de Gaucher.

> Tratamiento:

El objetivo principal es mejorar la calidad de vida de los pacientes permitiéndoles realizar sus actividades diarias normales, como trabajar sin sentir el exceso de fatiga o caminar con normalidad sin experimentar dolor articular.

- Tipo I: Se considera tratable y leve ya que el cerebro no se ve afectado.

- Tipo II: No se considera tratable debido al daño cerebral rápido e irreversible.

- Tipo III: Implica daño neurológico.