



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

ENFERMEDAD DE GAUCHER

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 09 DE OCTUBRE DE 2021

ENFERMEDAD DE GAUCHER

La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario poco común en el que la deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa da como resultado la acumulación de cantidades dañinas de ciertas grasas específicamente en la médula ósea, el bazo y el hígado. Los síntomas y hallazgos físicos asociados con la enfermedad de Gaucher varían mucho de un paciente a otro. Algunas personas desarrollan pocos o ningún síntoma (asintomática), otros pueden tener complicaciones graves. Las manifestaciones comunes de la enfermedad de Gaucher incluyen un hígado y/o bazo anormalmente agrandados, niveles bajos de glóbulos rojos circulantes (anemia), niveles bajos de plaquetas (trombocitopenia) y anomalías esqueléticas. Las plaquetas son células sanguíneas que promueven la coagulación y los pacientes con trombocitopenias pueden desarrollar problemas de sangrado. Se han identificado tres formas distintas de la enfermedad de Gaucher y se distinguen por la ausencia o la presencia y extensión de las complicaciones neurológicas. Las tres formas de la enfermedad de Gaucher se heredan con un patrón autosómico recesivo. Se clasifica como un trastorno de almacenamiento lisosómico. Los lisosomas son las principales unidades digestivas de las células. Las enzimas dentro de los lisosomas son las principales unidades digestivas de las células y los lisosomas descomponen o digieren los nutrientes.

En los Signos y Síntomas los investigadores han identificado tres formas distintas separadas por la ausencia o la presencia y extensión de complicaciones neurológicas. Las formas adicionales incluye la forma letal, perinatal y la forma cardiovascular. Los síntomas específicos presentes en las personas varían mucho de una persona a otra. Algunos individuos presentan pocos o ningún síntoma, otros experimentan complicaciones crónicas y a veces graves.

- > La EG tipo 1 se conoce como no neuropática, porque no afecta al SNC y es la forma más común de la afección y experimentan hematomas.
- > La EG tipo 2 se conoce como neuropática aguda, ocurre en recién nacidos y bebés y se caracteriza por complicaciones neurológicas.
- > La EG tipo 3 se conoce como neuropática crónica, ocurre durante la primera década de la vida.

La EG es causada por cambios en el GEN αGAL y se heredan con un patrón autosómico recesivo. Se debe considerar un diagnóstico de enfermedad de Gaucher en individuos con anemia inexplicable y fácil formación de hematomas, particularmente si tienen agrandamiento del bazo e hígado y fracturas y puede confirmarse mediante una evaluación clínica exhaustiva y una variedad de pruebas especializadas. En el tratamiento se tiene como objetivo principal mejorar la calidad de vida de los pacientes permitiéndoles realizar sus actividades diarias normales, como trabajar sin sentir el exceso o fatiga o caminar normalmente sin experimentar dolor articular, el tratamiento individualizado a cada paciente según el tipo de enfermedad de Gaucher.

FUENTES DE INFORMACION

s.a. (s.f.). Enfermedad de Gaucher. Recuperado de <https://rarediseases.org/rare-diseases/gaucher-disease/>