

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Gaucher

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

## Enfermedad de Gaucher

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

Los síntomas y hallazgos físicos asociados con la enfermedad de Gaucher, varían mucho de un paciente a otro, y alguno de ellos suelen desarrollarse pero o ningún síntoma y otros más pueden desarrollar complicaciones graves.

Gaucher Tipo 1; Es la forma más común de la afección. La mayoría de pacientes presenta hematomas fáciles (debido a los bajos niveles de células de la coagulación de la sangre) fatiga crónica, debilidad y esplenomegalia o hepatomegalia.

Gaucher Tipo 2; Ocurre en R.N. y bebés y se caracteriza por complicaciones neurológicas debido a la acumulación anormal de glucocerebrosido. Esplenomegalia, hepatomegalia, hipotonía, espasticidad, estabulismo, distalgia retroflexión, etc.

## embudo de biotecnología

Gaucher Tipo 3; Ocorre durante la primera década de la vida, además de presentar anomalias sanguíneas y óseas. Incluye el cuadro clínico; deterioro mental, ataxia, espasmos musculares, convulsiones mioclónicas, parálisis de la mirada horizontal.

Existe también una forma neonatal, este tipo es muy grave y se asocia generalmente a la muerte neonatal < 3 meses.

La causa es variable, por lo general genética y se debe a la mutación del Gen GBA. Las 3 formas de esta enfermedad de asocian a un patrón heredado autosómico recesivo. Los rasgos humanos, son el producto de la interacción de 2 genes.

Se menciona que todas las patologías de Gaucher afectan tanto a hombres como a mujeres del mismo grupo étnico también, la de tipo 1 es la más frecuente y representa más de 90% de los casos en personas caucásicas y estimaciones aproximan que por lo menos 6000 personas padecen esta enfermedad en Estados Unidos.