

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Neurologia.

Trabajo:
Enfermedad de Gaucher.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:
Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y Grupo:
6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas 13 de octubre del 2021.

Enfermedad de Gaucher.

La enfermedad de Gaucher es un trastorno metabólico hereditario poco común en el que la deficiencia de la enzima glucocerebrasidasa da como resultado la acumulación de cantidades dañinas de ciertas grasas (lipidos), especialmente el glucocerebrosido glicolipido, en todo el cuerpo, especialmente en la médula ósea el bazo y el hígado.

Las manifestaciones comunes de la enfermedad de Gaucher incluyen un hígado y/o bazo anormalmente agrandados (hepatoesplenomegalia) nivel bajo 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 trombocitopenia pueden desarrollar problemas de sangrado.

La enfermedad de Gaucher se clasifica como un trastorno de almacenamiento lisosómico (LSD). Los lisosomas son principales unidades digestivas de las células. Los enzimas dentro de los lisosomas descomponen o "digieren" los nutrientes, incluidos ciertos carbohidratos y grasas complejas. En la enfermedad de Gaucher, ciertas grasas que contienen azúcar, conocidas como glicolipidos, se acumulan de manera anormal en el cuerpo debido a la falta de

enzima glucocerebrosidasa. Esta acumulación o "almacenamiento" de lípidos conduce a las diversas síntomas o hallazgos físicos asociadas con una enfermedad de almacenamiento lisosómico.

Causas.

Las tres formas de la enfermedad de Gaucher se heredan con un patrón autosómico recesivo, los rasgos humanos, incluidas las enfermedades genéticas clásicas, son el producto de la interacción de dos genes, uno recibido del padre y otro de la madre.

Síntomas y Signos.

Las investigaciones han identificado tres formas distintas de la enfermedad de Gaucher separadas por la ausencia (tipo 1) o la presencia y extensión (tipo 2 o tipo 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 enfermedad de Gaucher varían mucho de una persona a otra. Algunas individuos presentan pocos o ningún síntoma (asintomáticas) otros experimentan complicaciones crónicas y a veces graves.