



**Universidad Del Sureste
Campus Comitán**



Licenciatura en Medicina Humana

Tema:

Enfermedad de Gaucher

Alumno:

Cesar Enrique Utrilla Dominguez

Grupo: "A"

Grado: Octavo

Materia:

Biología Molecular en la Clínica

Docente:

Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Índice

Definición.....	3 – 4 pag
Prevalencia.....	4 pag
Incidencia.....	4 pag
Base molecular.....	4 – 5 pag
Diagnostico.....	5 – 6 pag
Tratamiento.....	6 – 7 pag
Esperanza de vida.....	7 pag
Bibliografías.....	8 pag

enfermedad de Gaucher

definición:

Es el resultado de una acumulación de ciertas sustancias grasas en determinados órganos, especialmente en el bazo y el hígado.

También se puede acumular en tejido óseo, lo que debilita al hueso y aumenta el riesgo de sufrir fracturas. Si está afectada la médula ósea, esto puede interferir en la capacidad de coagulación del cuerpo.

Existen diferentes tipos de enfermedad de Gaucher, como lo son el tipo 1, 2, 3 y el cardiovascular (3c).

SINTOMAS

1. Tipo 1:

- Es la forma más común de esta enfermedad
- El cerebro y médula espinal generalmente no son afectados
- Los síntomas varían según la severidad y en la edad de inicio desde la infancia hasta ser adultos
 - Hepatoesplenomegalia
 - Anemia
 - Hematomas que aparecen fácilmente debido a trombocitopenia
 - Enfermedad pulmonar
 - Problemas en sistema óseo, dolor óseo, fracturas y artritis.

2. Tipo 2

- Los tipos 2 y 3 se conocen como formas neuropáticas por que se caracterizan por problemas que afectan al sistema nervioso central
- Muy severa desde la infancia
- Señales y síntomas como el tipo 1, hepatoesplenomegalia, anemia, hematomas, enfermedad pulmonar y problemas óseos
 - i. Movimientos oculares involuntario
 - ii. Convulsiones
 - iii. Daño cerebral

3. Tipo 3

- Es similar al tipo 2 ya que también afecta el sistema nervioso, pero tiende a empeorar más lento que el 2

4. Tipo letal perinatal

- Es el tipo más grave de la enfermedad y causa complicaciones graves o que ponen en peligro la vida desde el nacimiento
- Señales y síntomas
 - i. Hinchazón extensa causada por la acumulación de líquido dentro del cuerpo, desde antes del nacimiento (hidropesía fetal).
 - ii. Piel seca y escamosa (ictiosis) u otras anomalías de la piel
 - iii. Hepatoesplenomegalia
 - iv. Serios problemas neurológicos
 - v. Solo sobreviven pocos días del nacimiento

5. Tipo cardiovascular

- Afección principal en el corazón, causando que las válvulas del corazón se endurezcan (calcificación)
- Otras anomalías
 - i. Anomalías oculares
 - ii. Enfermedad ósea
 - iii. Esplenomegalia (agrandamiento del bazo)

Prevalencia:

Es un trastorno hereditario

Incidencia:

Más frecuente en personas Judías con ancestros de Europa del Este y Europa Central (askenazíes)

base molecular:

es causada por mutaciones en el gen GBA, el gen GBA proporciona instrucciones para producir una enzima llamada **beta-glucocerebrosidasa**, esta enzima es

activa en los lisosomas, que son estructuras de las células que actúan como centros de reciclaje.

La herencia de la enfermedad de Gaucher es autosómica recesiva.

Los lisosomas utilizan enzimas digestivas para descomponer las sustancias tóxicas, digerir las bacterias que invaden la célula y reciclar los componentes desgastados de las células. La beta glucocerebrosidasa descompone (metaboliza) una sustancia grasa llamada glucocerebrosido (glucosilceramida) en sustancias más simples que pueden ser utilizadas por la célula, un azúcar (glucosa) y una molécula de grasa más simple (ceramida) las mutaciones del GBA reducen o eliminan la actividad de la beta-glucocerebrosidasa. Cuando no hay suficiente enzima el glucocerebrosido y sustancias relacionadas pueden acumularse a niveles tóxicos dentro de las células. Los tejidos y órganos se dañan por la acumulación anormal y el almacenamiento de estas sustancias, causando las características de la enfermedad de Gaucher.

Dx

DX clínico, se recomienda que en los pacientes con alteraciones hematólogicas, viscerales, óseas y neurológicas se considere la posibilidad de enfermedad de Gaucher neuropática

Dx de certeza; diagnóstico precoz de la enfermedad, para prevenir complicaciones irreversibles, o el retraso en el crecimiento, debido a las complicaciones en la calidad de vida.

En sospecha de Gaucher neuropática, es recomendable iniciar el abordaje de estudio con la determinación enzimática de B-glucocerebrosidasa en muestra de sangre en papel filtro, en caso de detectar disminución de la actividad, se deberá establecer el diagnóstico de certeza mediante la determinación enzimática en plasma, leucocitos, biopsia de tejidos o cultivo de fibroblastos.

El diagnóstico se confirma cuando, en un paciente con manifestaciones clínicas neurológicas asociadas a la enfermedad de Gaucher, se documenta la ausencia o disminución de la actividad enzimática por debajo del 15%.

Tx

Actualmente hay 2 tipos de tratamiento específicos principales; (1) reemplazo de la enzima deficiente y (2) el tratamiento para medicamentos para reducción de sustrato.

- Tx de reemplazo enzimático
 - Se administra la enzima que es deficiente en la enfermedad, incluye los medicamentos
 - Imiglucerasa
 - Velaglucerasa alfa
 - Taliglucerasa alfa
 - Está indicada para pacientes con enfermedad tipo 1 especialmente y ciertos tipo 3
 - Administración
 - Se realiza en la vena, 1 vez cada 2 semanas a una dosis alta, pero, en algunos pacientes, el tratamiento se administra todas las semanas a dosis medias o hasta 3 veces por semanas en dosis bajas
- Otros tx
 - Trasplante de médula ósea, puede revertir los efectos no neurológicos de la enfermedad de Gaucher tipo 1.
 - Esplenectomía; es posible que se requiera cirugía para retirar el bazo en raras ocasiones
 - Cx para reemplazo de las articulaciones, en algunos casos se puede requerir una Cx de reemplazo de las articulaciones para mejorar la movilidad y la calidad de vida.
 - Transfusiones de sangre, pueden ser necesitadas en casos de anemia

- Medicamentos para aliviar el dolor, indicados si hay crisis óseas o mucho dolor. A veces se necesita hacer un examen llamado gammagrafía ósea para diferenciar entre una crisis ósea y una infección.

-

esperanza de vida

Tipo 1; los adultos pueden tener una vida normal con terapia de reemplazo enzimático.

Tipo 2; La mayoría de los niños afectados muere antes de los 5 años de edad.

BIBLIOGRAFIA

Enfermedad de gaucher. (s/f). Nih.gov. Recuperado el 8 de marzo de 2025, de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13400/enfermedad-de-gaucher>

Enfermedad de Gaucher. (s/f). MayoClinic.org. Recuperado el 8 de marzo de 2025, de <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gauchers-disease/symptoms-causes/syc-20355546>

Lucio García, C., & Noriega-Salas, L. (2017). Enfermedad de Gaucher estudio de caso. *Atención familiar*, 24(4), 176–178. <https://doi.org/10.22201/facmed.14058871p.2017.4.61934>

(S/f). Gob.mx. Recuperado el 8 de marzo de 2025, de <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/542GRR.pdf>