



*Lourdes del Carmen Arcos Calvo*

*Biología molecular en la clínica*

*1er parcial*

*Ensayo*

*Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez*

*Medicina humana*

*8vo semestre*

*Comitán de Domínguez, Chiapas, 07 de marzo de 2025*

**índice**

**portada.....1**

**introducción .....3**

**Base molecular.....4**

**Incidencia.....5**

**Diagnostico.....8**

**Tratamiento.....9**

**Conclusión.....10**

## **Enfermedad de Gaucher**

### **Introducción**

La enfermedad de Gaucher recibe su nombre en honor al médico francés Phillipe Charles Ernest Gaucher, quien fue el primero en describir esta enfermedad en el año 1882. Esta va a ser un padecimiento crónico, progresivo, multisistémico y hereditario poco común que afecta a múltiples órganos y sistemas del cuerpo.

Se clasifica dentro de las enfermedades de depósito lisosomal, estas son un grupo de afecciones genéticas en las que ciertas sustancias se acumulan en las células debido a la deficiencia de enzimas específicas y por lo general no superan los 2 años de vida en la tipo 2 y en el tipo 3 pueden llegar a la adultez.

## **Base molecular**

En el caso de la enfermedad de Gaucher, la enzima deficiente es la glucocerebrosidasa, lo que lleva a la acumulación de glucocerebrósido, un tipo de lípido, en los lisosomas de las células del sistema reticuloendotelial, principalmente macrófagos que eventualmente conduce a hipertrofia del sistema lisosomal celular, que infiltran tejido esquelético, médula ósea, bazo, hígado, pulmones y cerebro causando daño celular y disfunción orgánica.

## **Incidencia**

La enfermedad de Gaucher se hereda de forma autosómica recesiva, lo que significa que para que se produzca ha de tener lugar la unión de dos portadores y solamente el 25% de los descendientes pueden padecer la enfermedad. En caso de que sólo uno de los padres tenga la enfermedad de Gaucher y el otro no la tenga ni sea portador, todos sus hijos heredarán el gen de Gaucher del padre afectado y se convertirán en portadores; Sin embargo, ninguno de ellos tendrá la enfermedad.

Sin embargo, es claro que es más frecuente en algunos grupos como los Judíos Asquenazíes, con una frecuencia de portadores de 1:400 a 1:800 nacidos vivos.

En la población general la frecuencia es de 1:40,000 a 1:60,000 nacidos vivos.

Como bien ya sabemos que la enfermedad de Gaucher es por una deficiencia de glucocerebrosidasa que resulta en la acumulación de

glucocerebrósido en los lisosomas de los macrófagos, que producen a lo que se conoce como células de Gaucher.

Estas células se acumulan en diversos órganos, como el bazo, el hígado, la médula ósea y, en algunos casos, el sistema nervioso central, causando una amplia gama de síntomas que se clasificaron de la siguiente forma

- Tipo 1 (no neuropática): Es la forma más común, caracterizada por la afectación del bazo, el hígado y la médula ósea. Los síntomas incluyen fatiga, anemia, trombocitopenia, hepatoesplenomegalia y dolor óseo.
- Tipo 2 (neuropática aguda): Es la forma más grave y rara, que afecta al sistema nervioso central. Los síntomas aparecen en la infancia temprana e incluyen retraso en el desarrollo, convulsiones y espasticidad.
- Tipo 3 (neuropática subaguda): Es una forma intermedia, con afectación tanto de órganos internos como del sistema nervioso

central. Los síntomas neurológicos suelen aparecer más tarde que en el tipo 2 y progresan más lentamente.

Una afectación característica de la enfermedad de Gaucher es el compromiso óseo que puede producir cambios estructurales como el aplanamiento de la parte superior del fémur (hueso del muslo).

Esta forma inusual indica una formación anormal (remodelación) de hueso nuevo como respuesta a la presencia de células de Gaucher en la médula ósea.

A esta deformidad se le conoce como deformidad en matraz de Erlenmeyer es una deformidad ósea que se produce cuando los huesos largos de las piernas y los brazos se ensanchan en los extremos y se estrechan en el centro, lo que le da una apariencia similar a un matraz de laboratorio llamado matraz de Erlenmeyer.

## **Diagnostico**

El diagnóstico de la enfermedad de Gaucher se basa en la medición de la actividad de la glucocerebrosidasa en leucocitos o fibroblastos, así como en la identificación de mutaciones en el gen GBA.



## Tratamiento

El tratamiento ha avanzado significativamente en las últimas décadas, con la disponibilidad de terapia de reemplazo enzimático (TRE) y terapia de reducción de sustrato (TRS). Estas terapias pueden mejorar significativamente los síntomas y la calidad de vida de los pacientes.

Es importante saber que la TRE no ha mostrado utilidad en los pacientes con afectación de SNC, ya que no es capaz de atravesar la barrera hematoencefálica.

Si bien la terapia se debe individualizar en cada persona hay una dosis generalizada la cual es:

- Adultos de bajo riesgo la dosis inicial es de 30-45u/kg c/2sem.
- Adultos que presentan la enfermedad de Gaucher Tipo 3 la dosis es de 60ul/kg c/2sem.

## **Conclusión**

En conclusión, sabemos que la enfermedad de Gaucher es un trastorno genético complejo que requiere un enfoque multidisciplinario para su diagnóstico y tratamiento. A pesar de ser una enfermedad rara, los avances en la investigación y la disponibilidad de terapias efectivas han mejorado notablemente el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes.