

Enfermedad de Gaucher

La enfermedad de Gaucher es un trastorno crónico, progresivo, hereditario, que recibió su nombre del médico francés que la describió por primera vez. Es provocada por la deficiencia de una enzima específica denominada **glucocerebrosidasa**. Esta enzima degrada y recicla ciertos lípidos (grasas). En las personas con enfermedad de Gaucher, estos lípidos, los **glucocerebrósidos**, se acumulan en las células e interfieren en el funcionamiento normal de varios órganos (hígado, bazo, pulmones, médula ósea y cerebro). La enfermedad se clasifica en 3 tipos. En el tipo 1, el cerebro no está comprometido. Se presenta en adultos; representa el 95% de los casos y, en ocasiones, es posible que no presente síntomas. El tipo 2 es poco común mas severo. El daño cerebral puede ser importante. Por lo general, los niños se mueren a los 2 años de edad. El tipo 3 se presenta en niños y adolescentes. Tiende a ser crónico y a avanzar lentamente, además de afectar al sistema nervioso central.

Se estima que aproximadamente 1 persona de cada 40000 a 60000 de entre la población en general tiene enfermedad de Gaucher, o bien alrededor de 10000 personas en todo el mundo. Este es el trastorno más común de un grupo de más de 40 enfermedades clasificadas como **trastornos de almacenamiento lisosómico (TAL)**. En forma conjunta, los (TAL) afectan a 1 de cada 7,700 bebés nacidos. El número de JAMA del 19 de septiembre de 2007 incluye un artículo sobre las pruebas genéticas y el tratamiento de la enfermedad de Gaucher.

FACTORES DE RIESGO

La enfermedad de Gaucher puede presentarse en grupos de cualquier nacionalidad y origen étnico, pero es más común en **judíos askenazíes** (personas de una descendencia particular de judíos de Europa del Este o Central). En este grupo étnico en particular la incidencia es de 1 de cada 450 personas.

PRUEBAS Y TRATAMIENTO

En la actualidad, se realiza un análisis de sangre para medir la actividad de la enzima glucocerebrosidasa, a fin de determinar si una persona tiene enfermedad de Gaucher o puede ser portadora. Después de la confirmación del diagnóstico, el manejo de la enfermedad ha cambiado a terapias específicas:

- **Terapia de reemplazo enzimático (TRE):** el objetivo de la TRE es proporcionar una cantidad adecuada de la enzima necesaria.
- **Terapia de reducción de sustratos (TRS):** el objetivo es minimizar la cantidad de producción y acumulación de material residual en las células.
- **Manejo de los síntomas:** el tratamiento incluye terapias de reducción del dolor, transfusiones de sangre, cirugía ortopédica y, posiblemente, **esplenectomía** (extirpación del bazo).
- **Atención psicológica:** el asesoramiento psicológico profesional puede ayudar a los pacientes a manejar mejor las dificultades de su enfermedad y los cambios de estilo de vida que podrían ser necesarios.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los síntomas de la enfermedad de Gaucher pueden variar de muy leves o ningún síntoma a severos. Frecuentemente, el dolor o fractura de huesos es el primer síntoma. Otros síntomas pueden incluir:

- Anomalías esqueléticas
- **Hepatomegalia** (agrandamiento del hígado)
- **Esplenomegalia** (agrandamiento del bazo)
- Anemia (disminución de la cantidad de glóbulos rojos)
- Agotamiento excesivo
- Sangrado y fácil aparición de moretones debido a trombocitopenia (recuento plaquetario bajo)
- Retraso mental
- Demencia
- **Pinguécula** (manchas amarillas en los ojos)
- Movimientos anormales de los ojos

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- National Gaucher Foundation
www.gaucherdisease.org
- National Organization for Rare Disorders (NORD)
www.rarediseases.org

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al enlace Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de JAMA en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y español.

Fuentes: National Gaucher Foundation, National Organization for Rare Disorders

John L. Zeller, MD, PhD, Redactora

Alison E. Burke, MA, Ilustradora

Richard M. Glass, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su condición médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar grandes cantidades de reimpresiones, llame al 203-259-8724.

