

Enfermedad de Gaucher: qué es, síntomas y causas

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria poco frecuente que se presenta cuando una persona no tiene la suficiente cantidad de una enzima llamada glucocerebrosidasa.¹ Por eso, a continuación te contamos en qué consiste, cuáles son sus síntomas y las causas que la originan.

¿Qué es la enfermedad de Gaucher y cómo se produce?

La enfermedad de Gaucher es el resultado de una acumulación de sustancias grasas en el bazo, hígado, pulmones y a veces en el cerebro; afectando su funcionamiento.²

También pueden acumularse estas sustancias grasas en el tejido óseo, lo cual debilita al hueso y produce riesgo de sufrir fracturas. Si está afectada la médula ósea, esto puede producir trastornos en la sangre y afectar la capacidad de que el cuerpo coagule.²



Estos son los tres tipos de enfermedad que existen:³

- **Tipo 1:** Es la forma que se presenta más comúnmente. Produce agrandamiento del hígado y el bazo, dolor y fracturas en los huesos y, a veces, problemas en los pulmones y riñones. El tipo 1 no afecta al cerebro y puede ocurrir a cualquier edad.^{3,4}
- **Tipo 2:** Este por su parte causa un daño cerebral grave y aparece en niños muy pequeños, desde recién nacidos e incluso la mayoría de los niños fallece antes de los dos años.³
- **Tipo 3:** Comienza en la niñez o adolescencia y se caracteriza porque se presenta agrandamiento del hígado y bazo. El cerebro se ve afectado poco a poco.³

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados –

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1240

Además, es importante que sepas que la enfermedad de Gaucher no tiene cura. Sin embargo, cuenta con tratamientos especializados que incluyen medicinas y terapias que sustituyen la enzima que le falta al paciente y que funcionan para la tipo 1 y 3, no existiendo tratamiento para la afección cerebral del tipo 2 y 3.³

Síntomas de la enfermedad de Gaucher²

A pesar de que los síntomas entre cada tipo varían ampliamente, el tipo 1 es el más común.² Por lo tanto, la mayoría de personas que tienen la enfermedad de Gaucher experimentan los siguientes problemas, en diversos grados:²



- **Problemas abdominales.** Debido a que el tamaño del hígado y del bazo puede aumentar drásticamente, el abdomen puede estar distendido y causar dolor.²
- **Problemas de huesos.** La enfermedad de Gaucher puede debilitar los huesos y aumentar el riesgo de tener fracturas dolorosas. Además, puede interferir en la irrigación sanguínea hacia los huesos, lo cual puede causar la pérdida de partes del hueso.²
- **Trastornos de la sangre.** Una disminución en los glóbulos rojos sanos puede provocar anemia y cansancio intenso. La enfermedad de Gaucher también afecta las plaquetas que son responsables de la coagulación, lo cual puede provocar la rápida formación de hematomas y sangrado nasal.²

Causas en la enfermedad de Gaucher

Se hereda en un patrón llamado «*autosómico recesivo*» en la que ambos padres deben ser portadores de una modificación genética (mutación) de Gaucher para que su hijo herede la enfermedad. Por lo tanto, un padre que porta una copia anormal del gen, pero no presenta la enfermedad se denomina portador.^{1,2}

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados –

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1240

Asimismo, la herencia de la enfermedad de Gaucher es autosómica recesiva. Es causada por mutaciones en el gen *GBA*.⁴

Algunas de las complicaciones que pueden presentarse son:

- Retrasos en el crecimiento y la pubertad en los niños.²
- Problemas ginecológicos y obstétricos.²
- Enfermedad de Parkinson.²
- Tipos de cáncer tales como mieloma, leucemia y linfoma.²

Referencias:

1. Medline Plus. Enfermedad de Gaucher. Revisado el 13 de noviembre de 2022. [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000564.htm>
2. Mayo Clinic. Enfermedad de Gaucher. (Revisado el 30 de abril de 2022). [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/gauchers-disease/symptoms-causes/syc-20355546>
3. Medline Plus. Enfermedad de Gaucher. Revisado el 07 de octubre de 2020. [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/gaucherdisease.html#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Gaucher%20es,a%20veces%2C%20en%20el%20cerebro>
4. National Center for Advancing Translational Sciences. Enfermedad de Gaucher. (Revisado el 30 de noviembre de 2017). [Consultado el 24 de abril del 2024]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13400/enfermedad-de-gaucher>

Somos Mi Salud Me Mueve, un espacio donde encontrarás información que puede ser útil o de interés para mantener un estilo de vida saludable y conocer sobre diferentes temas de salud en pro del cuidado y el bienestar tuyo y de tu familia. Porque tu salud nos mueve.



Esta es una campaña educativa de Pfizer S.A.S. La información aquí presentada es desarrollada con un fin educativo y no se debe utilizar para realizar diagnósticos o tratamientos de ninguna condición médica, ni sustituye la consulta médica. ©Pfizer S.A.S. Todos los derechos reservados –

Prohibida su reproducción total o parcial sin autorización del titular. PP-UNP-COL-1240