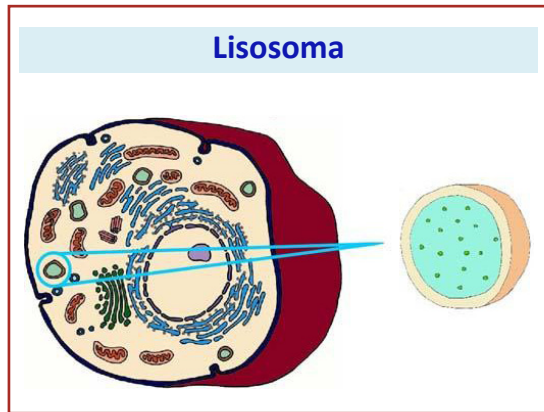


# ENFERMEDAD DE GAUCHER

## ¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

Es un error metabólico de herencia autosómica recesiva, debido a la deficiencia de la enzima lisosomal **glucocerebrosidasa**. Este defecto causa la acumulación anormal de un esfingolípido no degradado, la **glucosilceramida** o **glucocerebrósido** en los macrófagos de todo el organismo.

## ¿QUÉ ES EL LISOSOMA?



El lisosoma es una organela celular que contiene enzimas capaces de lisar (hidrolizar, degradar o romper) grandes moléculas.

## ¿QUÉ ES LA GLUCOCEREBROSIDASA?

Es una enzima lisosomal que degrada lípidos (grasas) complejos, **glucoesfingolípidos**, como la **glucosilceramida**.

## ¿QUÉ SON LOS GLUCOESFINGOLÍPIDOS?

Están formados por la unión de una ceramida (esfingosina + ácido graso) con azúcares. El **glucocerebrósido** está constituido por una ceramida unida a una glucosa.

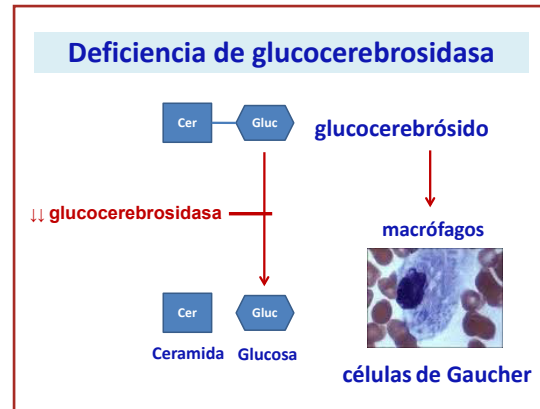


# ENFERMEDAD DE GAUCHER

## ¿QUÉ OCURRE CUANDO SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE GLUCOCEREBROSIDASA?

Se acumula **glucocerebrósido** en los macrófagos (**células de Gaucher**) en distintos órganos.

## ¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE GLUCOCEREBROSIDASA?



Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar o a degradar los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (**codificada**). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. La deficiencia de actividad **glucocerebrosidasa** está causada por mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el **gen GBA** que codifica esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético de **herencia autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los defectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten una mutación al niño, éste sufrirá una **enfermedad de Gaucher**.

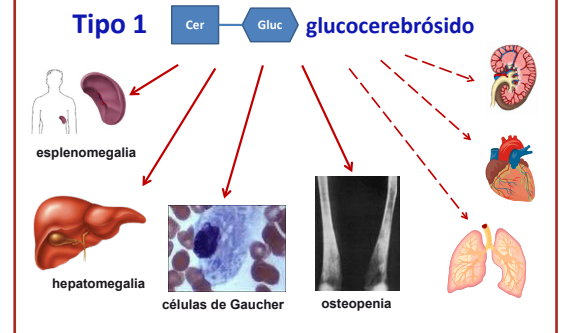
## ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

# ENFERMEDAD DE GAUCHER

La enfermedad de Gaucher puede presentar tres formas clínicas:

- **Tipo 1:** Forma no neuropática.
- **Tipo 2:** Forma neuronopática aguda.
- **Tipo 3:** Forma neuronopática crónica.

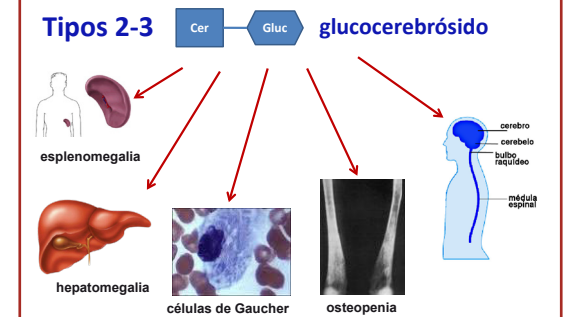
### Manifestaciones clínicas de la enf. de Gaucher



En el **tipo 1**, la acumulación de macrófagos con depósito de **glucocerebrósido** en bazo e hígado da lugar a una **hepatoesplenomegalia**. Se acumulan también en médula ósea causando **anemia**, **trombopenia** y defecto de los factores de la coagulación. La afectación ósea es importante y da lugar a **dolor**, **osteopenia** con la consecuencia de fracturas. En algunos casos se presentan manifestaciones pulmonares, cardíacas y renales.

El **tipo 2** o forma neuronopática aguda comienza en

### Manifestaciones clínicas de la enf. de Gaucher

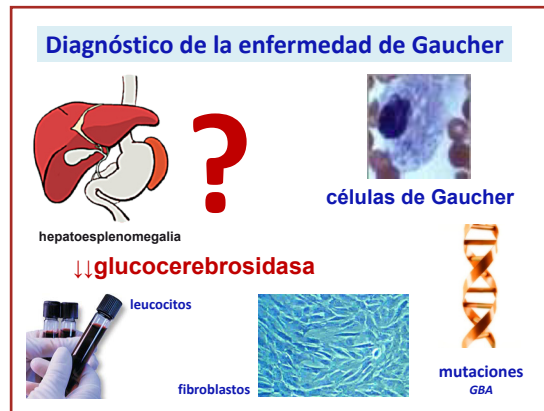


## ENFERMEDAD DE GAUCHER

la lactancia con una **afectación neurológica grave progresiva**, además de la hepatoesplenomegalia y afectación medular. Tiene peor pronóstico.

El **tipo 3** o forma **neuronopática crónica**, de presentación tardía en la infancia o adolescencia, muestra una hepatoesplenomegalia moderada y una afectación neurológica grave y progresiva.

### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE GAUCHER?



El diagnóstico se basa en los datos clínicos, el hallazgo de **células de Gaucher** en médula ósea y la demostración del defecto de **glucocerebrosidasa** en leucocitos o en cultivo de fibroblastos y el estudio mutacional del gen **GBA**. El estudio genético permite el consejo genético y diagnóstico prenatal, si se requiere.

### ¿TIENE TRATAMIENTO LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

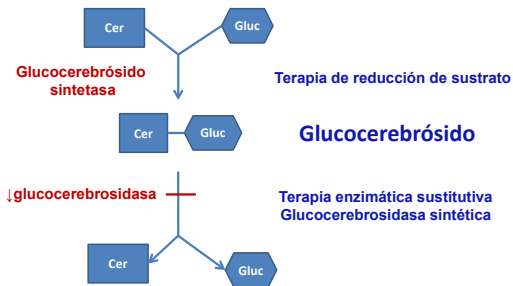
Existen dos tratamientos efectivos para la enfermedad de Gaucher tipo 1:

La **terapia enzimática sustitutiva** con glucocerebrosidasa sintética (imiglucerasa) consigue la degradación intracelular de glucocerebrósido.

La **terapia de reducción de sustrato** consiste en la inhibición farmacológica de glucocerebrósido sintetasa, para reducir la síntesis de glucocerebrósido.

## ENFERMEDAD DE GAUCHER

### Tratamiento de la enfermedad de Gaucher



Según la forma clínica de cada paciente y su tolerancia, se administra uno u otro tratamiento según criterio clínico.

Las formas neuronopáticas agudas (tipo 2) no responden a estos tratamientos, pero en las de tipo 3, más leves, algunos pacientes pueden beneficiarse de la terapia de sustitución enzimática.

La **enfermedad de Gaucher** es un trastorno metabólico multisistémico, que conlleva consecuencias graves para quien la padece. El diagnóstico y tratamiento precoces mejoran el pronóstico de la enfermedad y la calidad de vida de algunos pacientes.

**Sant Joan de Déu**  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Èsplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
+34 93 253 21 00  
Fax +34 93 203 39 59  
[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

**Sant Joan de Déu**  
HOSPITAL MATERNOINFANTIL - UNIVERSITAT DE BARCELONA

# ENFERMEDAD DE GAUCHER



UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU