

## DEFINICIÓN PATOLOGÍA:

La Enfermedad de Gaucher está causada por la **deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa ( $\beta$ -glucosidasa ácida)**.<sup>1</sup> Esta deficiencia produce la acumulación de glucocerebrósidos en los lisosomas de los macrófagos (células de Gaucher). Los síntomas clínicos surgen por la infiltración de distintos órganos, especialmente hígado, bazo y médula ósea por estas células de Gaucher.<sup>2</sup>

El curso natural de la enfermedad, normalmente muestra progresión, con elevación del riesgo de complicaciones irreversibles en distintos órganos y se asocia con un aumento de la morbilidad y mortalidad prematura.<sup>3</sup>

El tratamiento existente puede revertir sus manifestaciones y evitar complicaciones.<sup>4</sup>

## DIAGNÓSTICO:

Con frecuencia hay un retraso diagnóstico debido a la inespecificidad de sus signos y síntomas y a su baja prevalencia. De media el retraso del diagnóstico es de unos 4-10 años y los pacientes visitan una media de 8 médicos.<sup>3</sup>

### > Diagnóstico diferencial

Manifestaciones	Leucemia	Linfoma No Hodking	Enfermedad de Gaucher	Mieloma múltiple
Edad típica de inicio (años)	Niños 2-3 Adultos >65	10	0-80	70
Cansancio	Sí	Sí	Sí	Sí
Esplenomegalia	Sí	Sí	Sí	Menos frecuentes
Hepatomegalia	Sí	Sí	Sí	Sí
Hematomas/ Hemorragias	Sí	Sí	Sí	Sí
Doloróseo	Sí	Sí	Sí	Sí
Células de Gaucher en biopsia	A veces pseudocélulas de Gaucher	A veces pseudocélulas de Gaucher	A menudo en cúmulos	A veces pseudocélulas de Gaucher

> **Diagnóstico de confirmación**, Una biopsia o aspirado de médula ósea puede ayudar a confirmar o descartar el diagnóstico, pero no es totalmente confirmatoria.<sup>5</sup> La confirmación se lleva a cabo mediante diagnóstico enzimático. Una actividad glucocerebrosidasa  $\leq 30\%$  de la normal en leucocitos o fibroblastos constituye el diagnóstico confirmatorio.<sup>6</sup>

## SIGNOS Y SÍNTOMAS:<sup>3</sup>

Es una enfermedad **multisistémica y altamente heterogénea**, por lo que su cuadro clínico no siempre se adapta a las descripciones de libro.<sup>7</sup> Sus síntomas incluyen, anemia, trombocitopenia, hepatoesplenomegalia y problemas óseos.<sup>2</sup> Con frecuencia, las anomalías óseas son las características más debilitantes y discapacitantes de la Enfermedad de Gaucher.<sup>8</sup>

### Cansancio

- Anemia: 37%

### Tendencia hemorrágica

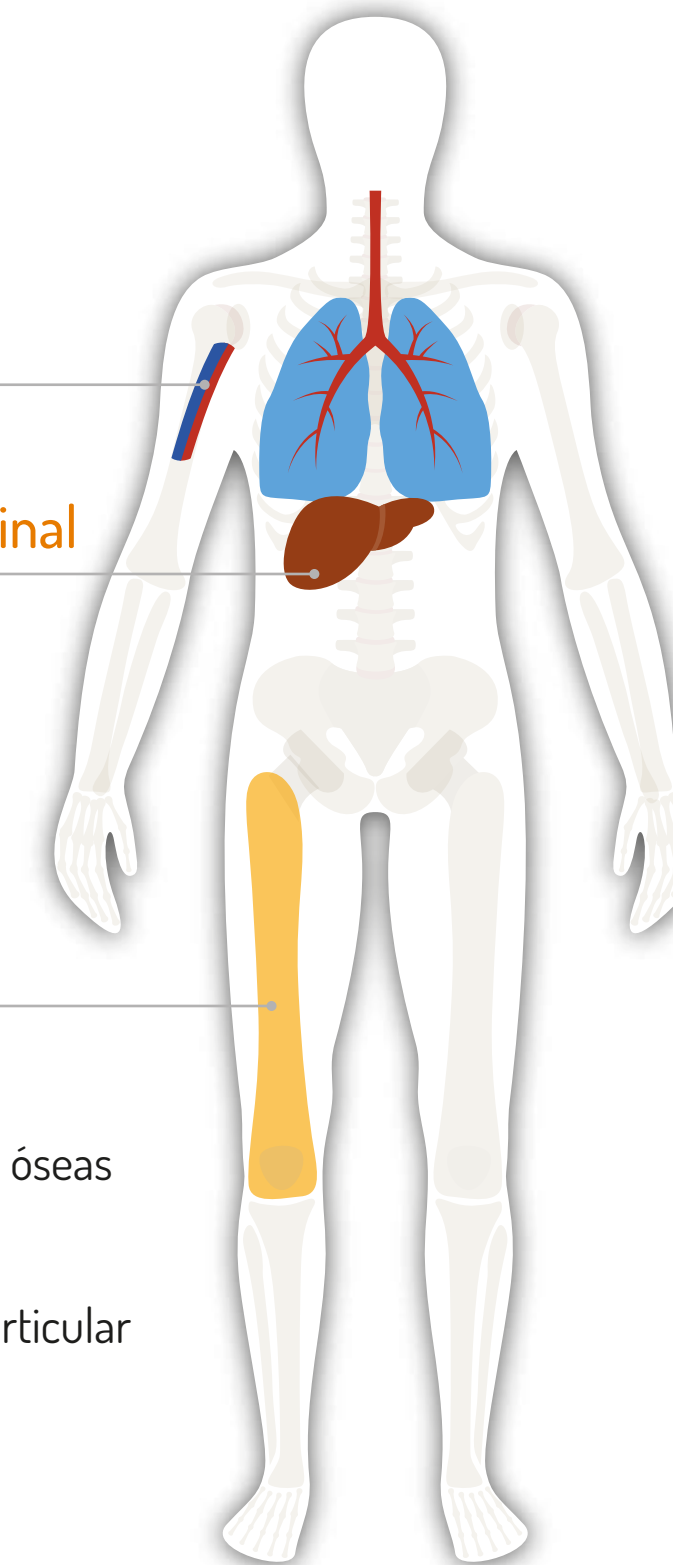
- Trombocitopenia: 60%

### Aumento del volumen y dolor abdominal

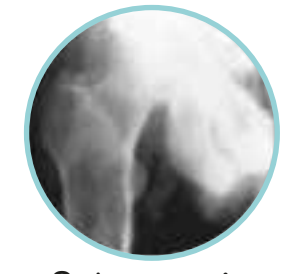
- Esplenomegalia: 86%
- Hepatomegalia: 65%

### Problemas óseos (83%)

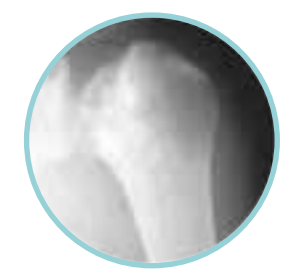
- Infiltración medular (81%)
- Dolor (34%)
- Osteonecrosis, a veces acompañada por crisis óseas con dolor intenso
- Osteopenia (49%), osteoporosis
- Fracturas patológicas, colapso y destrucción articular



Resonancia magnetica



Osteopenia



Osteonecrosis

Extraído de Desnick RJ, et al. J Pediatr 2004<sup>3</sup>

## HERENCIA:

La Enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria **autosómica recesiva**.

