

ENFERMEDAD DE GAUCHER

La enfermedad de Gaucher se produce por una alteración genética que causa en algunas células una pérdida de actividad de una enzima (o proteína) llamada glucocerebrosidasa. Esto da lugar a la acumulación de una sustancia grasa (los glucocerebrósidos) que al no poderse metabolizar comienzan ocupar el interior de las células del hígado, del bazo, del cerebro, del hueso o en la médula ósea dando lugar a la enfermedad de Gaucher.

Síntomas

- Aumento del tamaño de hígado pero sobre todo del bazo.
- Astenia o cansancio por la anemia que puede tener lugar por la afectación de los glóbulos rojos.
- Complicaciones hemorrágicas, por afectación de las plaquetas.
- Complicaciones óseas: por la alteración de la estructura ósea, por necrosis o muerte del hueso o por problemas de mineralización del hueso como en la osteopenia y/o osteoporosis...
- Dolor óseo.

Hay 3 tipos diferentes de Enfermedad de Gaucher.

- Tipo 1: Cumple con los síntomas principales como son: anemia, problemas de coagulación, aumento del tamaño del bazo y/o del hígado y afectación ósea.
- Tipo 2: Aparece en niños recién nacidos, causando afectación cerebral, haciendo que tengan una esperanza de vida muy corta (1-2 años).
- Tipo 3: Afecta algo más tardíamente, aproximadamente entre la niñez y la adolescencia y la afectación cerebral se produce más poco a poco.

Diagnóstico

Para el diagnóstico suele ser necesario realizar un aspirado o punción de médula ósea aunque para poder confirmarlo se deberá estudiar el índice de actividad de la enzima glucocerebrosidasa en los glóbulos blancos. Si tiene baja o nula actividad la enfermedad podrá confirmarse.

Tratamiento

Hay 2 tratamientos fundamentales dirigidos a pacientes con Enfermedad de Gaucher:

- Por un lado la sustitución de la enzima glucocerebrosidasa por otra enzima sintética que suple su función de manera que consigue degradar el glucocerebrósido.
- Por otro lado la inactivación de la enzima que sintetiza glucocerebrósido para evitar que continúe acumulándose.

Por último también será conveniente tener presente el tratamiento de cualquier complicación que pudiese surgir de la enfermedad de Gaucher una vez está presente como por ejemplo:

- Las transfusiones sanguíneas en caso de anemia moderada.
- La transfusión de plaquetas o factores de la coagulación en caso de problemas de ésta misma.
- Analgésicos para el dolor si hay afectación ósea.
- Calcio y bifosfonatos en casos de osteopenia u osteoporosis.