

APOYO A  
GAUCHER  
DE FORMA  
DIFERENTE



# MI VIDA CON GAUCHER

MANUAL DE INFORMACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

## Bienvenido a Mi vida con Gaucher

### MANUAL DE INFORMACIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

El programa "Mi vida con Gaucher" está pensado para personas que viven con la Enfermedad de Gaucher, sus familias y cuidadores. El contenido de este manual es principalmente para personas con Gaucher de Tipo 1 fundamentalmente.

El libro está dividido en secciones para niños, padres y cuidadores, jóvenes adultos y adultos con Gaucher así como otras personas que pueden necesitar esta información, incluyendo a profesores.

El programa Mi vida con Gaucher pretende:

- Ofrecerle una mejor comprensión de su patología
- Ofrecerle consejos sobre como continuar llevando un estilo de vida sano y activo

También puede visitar el sitio web en:  
[www.enfermedadesraras-shire.com](http://www.enfermedadesraras-shire.com)

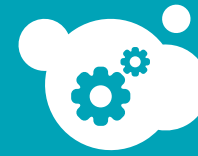
Si tiene alguna pregunta que no aparece aquí, pídale más información a su especialista. Y no olvide apuntar cualquier pregunta que se le ocurra entre cita y cita para que no se le olviden ese día. Hay espacio para escribirlas dentro de la sección de Recursos Útiles que comienza en la página 135.

# CONTENIDOS

	<b>ENFERMEDAD DE GAUCHER</b>	<b>5</b>
	<b>VIVIR CON GAUCHER</b>	
	<b>PARA NIÑOS</b>	<b>21</b>
	<b>PARA PADRES Y CUIDADORES</b>	<b>35</b>
	<b>PARA ADOLESCENTES</b>	<b>55</b>
	<b>PARA ADULTOS</b>	<b>89</b>
	<b>PARA PROFESORES</b>	<b>117</b>
	<b>GLOSARIO</b>	<b>123</b>
	<b>REFERENCIAS</b>	<b>131</b>
	<b>RECURSOS ÚTILES</b>	<b>135</b>



## ENFERMEDAD DE GAUCHER



- \* La información de esta sección no pretende sustituir ningún consejo médico por parte de sus profesionales sanitarios. Si le preocupa su propia salud o la de su hijo, contacte a su médico inmediatamente.

Esta sección incluye información general para adultos sobre la enfermedad.

### USTED Y GAUCHER

Que le diagnostiquen la enfermedad de Gaucher puede dar lugar a un estrés y confusión extremos. Puede que usted haya tenido que pasar por muchos tests y citas con médicos antes de descubrir qué estaba causando sus síntomas.

Si le han diagnosticado Gaucher, sus profesionales sanitarios discutirán el plan de tratamiento con usted.

En este libro queremos responder a cualquier pregunta o preocupación que pueda tener sobre la enfermedad de Gaucher **tipo 1** y ofrecer consejos prácticos sobre cómo minimizar sus efectos sobre su vida. Sin embargo, si todavía tiene alguna pregunta o necesita más apoyo para tratar su patología, pida consejo a su médico o a su equipo sanitario especializado. También puede encontrar más información sobre Gaucher.





Toda experiencia tiene una reacción positiva o negativa y la experiencia Gaucher no es diferente a este respecto. Yo soy el primero en admitir que tener Gaucher puede no ser fácil, pero es posible hacer que su experiencia se convierta en un aprendizaje positivo no solo para usted sino también para sus seres queridos e incluso su comunidad.

Brian, paciente con Gaucher

## 1 ¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

La enfermedad de Gaucher es un trastorno genético del almacenamiento de lípidos en el cual los lípidos (substancias grasas) se amontonan en determinadas células del cuerpo (Macrófagos). La causa es la ausencia o deficiencia de una enzima llamada 'glucocerebrosidasa' que normalmente deshace estos lípidos. La acumulación de lípidos en las células del hígado, bazo y huesos puede interferir con algunos procesos normales del cuerpo.<sup>1</sup>

### EXISTEN TRES TIPOS PRINCIPALES DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER.<sup>2</sup>

**Tipo 1** (No-neuronopático). La enfermedad de Gaucher **Tipo 1** es la forma más común.<sup>2</sup> La enfermedad de Gaucher **Tipo 1** afecta a adultos y niños de diferentes procedencias étnicas.<sup>3</sup> Sin embargo, estudios realizados en EEUU e Israel muestran que los Judíos Ashkenazi tienen más probabilidades de estar afectados.<sup>1</sup>

Los principales signos y síntomas son un hígado y bazo aumentado de tamaño (Hepatoesplenomegalia), alteraciones óseas y un recuento de plaquetas bajo (trombocitopenia).<sup>2</sup> Los síntomas de Gaucher varían ampliamente entre las diferentes personas y a veces no se producen síntomas.<sup>2</sup> El diagnóstico se puede realizar a cualquier edad.<sup>2</sup>

Las complicaciones óseas se asocian con Gaucher de **Tipo 1**. Estas incluyen el dolor de huesos que puede aparecer durante períodos en forma de crisis agudas de dolor, infecciones de los huesos (osteomielitis), osteonecrosis, densidad mineral ósea reducida (osteopenia) y fracturas. Estos problemas óseos son particularmente debilitadores.<sup>1</sup>



La enfermedad de Gaucher **Tipo 2** es la forma más grave y rara.<sup>2</sup> Enfermedad de Gaucher **Tipo 2** ocurre en menos de una de cada 100.000 personas.<sup>1</sup> Es una forma progresiva de la enfermedad que comienza cuando los bebés están todavía en el útero, aunque lo más común es que ocurra en bebés con 3-6 meses.<sup>2</sup> Está asociado con una afectación temprana del tronco cerebral, así como una aumento del tamaño. Siempre Dilatación de Bazo e hígado se traducirá como aumento de tamaño del bazo e hígado (hepatosplenomegalia). También afecta a los músculos y ojos: los bebés pueden sufrir de un movimiento de ojos limitado y puede parecer que sus ojos apuntan en direcciones diferentes. Los niños pueden tener también dificultades al tragar. Las convulsiones ocurren más tarde.<sup>2</sup>

La enfermedad de Gaucher **Tipo 3** que afecta al sistema nervioso central (SNC), comienza más tarde en la vida y avanza más lentamente que el **Tipo 2**. Para algunas personas el único síntoma neurológico es debilidad en los músculos que controlan el movimiento de los ojos. Las personas con una enfermedad Gaucher de **Tipo 3** más grave, experimenta una serie de síntomas neurológicos que incluyen una forma de epilepsia (mioclónica) que causa breves convulsiones del cuerpo, demencia y músculos rígidos (espasticidad).<sup>2</sup>

Al igual que el **Tipo 2**, el **Tipo 3** también es muy poco frecuente y afecta a menos de una persona de cada 100.000.<sup>1</sup>

## 2 ¿QUIÉN SUFRE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

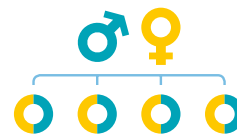
La enfermedad de Gaucher es un trastorno genético raro. La mayoría de las personas tienen Gaucher de **Tipo 1** el cual poco frecuente lugar principalmente en adultos.<sup>1</sup> Afecta a hombres, mujeres y niños.<sup>4,5</sup>

Si bien puede afectar a personas de cualquier procedencia étnica o racial, la enfermedad de Gaucher es más común en la población de Judíos Ashkenazi con aproximadamente 1 de 1000 personas afectadas.<sup>1</sup>

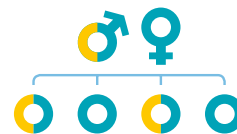
### ¿CÓMO SE HEREDA?

La enfermedad de Gaucher es un trastorno hereditario que es 'Autosómica recesivo'.<sup>6</sup> Esto significa que para tener los síntomas de la patología el niño necesita heredar de ambos padres una copia del gen defectuoso.

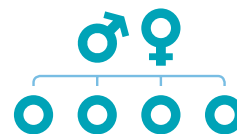
### COMO SE HEREDA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER



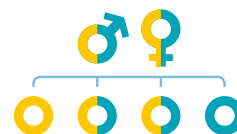
Si uno de los progenitores tiene Gaucher pero el otro no, el niño será 'portador' de la patología pero no tendrá Gaucher.



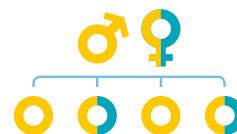
Si un progenitor posee Gaucher y el otro es un portador, hay un 50% de posibilidades de que el niño tenga Gaucher.



Si ambos padres tienen Gaucher los hijos también tendrán la enfermedad.



Si ambos padres son portadores pero no tienen Gaucher, habrá un 25% de posibilidades de que el hijo tenga Gaucher.



Si un progenitor es portador y el otro no, habrá un 50% de posibilidades de que el hijo sea portador pero no tendrá Gaucher.



## ANÁLISIS Y CONSEJO GENÉTICO

En grupos en los que Gaucher es más común, como en la comunidad de Judíos Ashkenazi,<sup>1</sup> puede haber disponibilidad de Análisis y consejo genéticos.<sup>6</sup> El retraso del diagnóstico pueden dar lugar a complicaciones graves asociadas con la patología.<sup>7</sup> Un tratamiento que comience lo antes posible puede prevenir el desarrollo de problemas óseos irreversibles.<sup>8</sup> Mediante un análisis genético se puede investigar si existen otros miembros familiares afectos.

## 3 SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los síntomas de Gaucher varían de persona a persona.<sup>2</sup> A más de la mitad de los pacientes con Gaucher de **Tipo 1** se les diagnosticó en la infancia. En general, cuanto antes se diagnostique la enfermedad, más probabilidades hay de que sea más grave.<sup>3</sup>



Los signos clínicos más comunes de Gaucher de **Tipo 1** son:<sup>1</sup>

- Anemia que provoca cansancio
- Susceptibilidad a la hemorragia
- Dolor de huesos
- Un bazo aumentado de tamaño que puede provocar que provoca dolor abdominal
- Ansiedad y problemas psicológicos

Muchos de estos síntomas se pueden controlar mediante el tratamiento.<sup>9</sup>

“ Antes de mi diagnóstico mis síntomas eran un misterio de puntos inconexos que comenzaron a una edad muy temprana. Yo tenía anemia de pequeña y no me daba cuenta de que mi fatiga y dolores no eran normales. Recuerdo tener pinchazos en los dedos varias veces al año cuando yo era muy joven siempre me decían que comiera más y que tomara hierro.

Dawn, paciente con Gaucher

En Gaucher de **Tipo 3** el sistema nervioso también se ve afectado y pudiendo presentar los siguientes signos:<sup>2</sup>

- Movimiento de ojos anormal
- Pérdida de coordinación de los músculos
- Convulsiones
- Demencia



## CANSANCIO

El cansancio suele estar provocado por la anemia<sup>1</sup> y aunque es buena idea hacer ejercicio de forma regular, también es importante conocer sus límites para que no se canse demasiado o pierda el aliento. Si usted encuentra que le resulta más difícil hacer lo que siempre ha hecho, intente adaptarse cambiando su plan diario y/o reservando tiempo para descansar.

Las personas con Gaucher emplean más energía que otras personas incluso cuando descansan,<sup>10</sup> así que es importante comer bien. Si usted sufre de hígado y bazo aumentado y le provoca que se sienta lleno más rápidamente, pida consejo a su médico o nutricionista sobre cómo tomar buenas decisiones alimentarias.

## DOLOR DE HUESOS

Si usted sufre de dolor de huesos, pida consejo a su médico sobre cómo gestionar el dolor. También puede ayudarle tener un diario en el que registre el dolor que sienta durante un período de tiempo. Esto puede ayudarle a usted y a su médico para ver los efectos que el dolor tiene en su vida. En la mayoría de los casos, los síntomas mejoran con un tratamiento regular, aunque si los problemas continúan usted deberá pedir consejo a su médico.

- Algunas personas que tienen Gaucher pueden sufrir deficiencia de vitamina D<sup>11</sup>
- Si su médico ya ha identificado que usted tiene osteopenia, le podrá prescribir medicación para ayudarle a reforzar sus huesos<sup>12</sup>
- Si los huesos o articulaciones quedan gravemente dañados o fracturados puede ser necesaria la cirugía.<sup>9</sup>

## HEMATOMAS

Aunque es buena idea hacer ejercicio regular es mejor evitar los deportes de contacto puesto que usted puede sufrir hematomas más fácilmente que otras personas debido a su bajo recuento de plaquetas.<sup>12</sup>

## HÍGADO Y BAZO AUMENTADOS DE TAMAÑO<sup>2</sup>

Si usted tiene hígado y bazo agrandados usted deberá evitar los deportes de contacto u otras situaciones que supongan un riesgo de sufrir lesiones en el estómago. Si usted experimenta dolores en su estómago o no le apetece comer, pídale a su médico que le derive a un nutricionista para recibir consejo.

## HEMORRAGIAS

Usted tiene más probabilidades de sangrar por sus encías así que lleve especial atención cuando se cepille los dientes.<sup>12</sup>





## 4 TESTS Y DIAGNÓSTICOS

Diagnosticar la enfermedad de Gaucher, así como muchas otras enfermedades no siempre es fácil. Si su médico sospecha de la enfermedad de Gaucher, él/ella le entrevistará y realizará un examen médico.<sup>2</sup>

Para llegar a un diagnóstico definitivo, es probable que esto implique a una serie de profesionales médicos<sup>2</sup> de diferentes especialidades y que usted tenga que realizarse una serie de tests y escaneos. Estos podrán incluir:<sup>2</sup>

- Análisis de sangre rutinarios para medir los niveles de plaquetas y glóbulos rojos y para evaluar el estado general de su salud. Las muestras de su sangre serán enviadas a un laboratorio especialista para que las analicen
- Análisis de sangre especiales para marcadores bioquímicos para evaluar la carga de la enfermedad
- Análisis de función hepática y posiblemente análisis para niveles de hierro y vitamina B12
- Resonancias magnéticas (RM) para investigar cambios potenciales en los órganos y huesos causados por las células de Gaucher
- Tomografía **computerizada** (TC) para investigar cambios potenciales en los órganos y huesos
- Densitometría para comprobar la densidad mineral ósea

**“ Cuando me lo diagnosticaron mi hematólogo tuvo (y todavía tiene) un enfoque no agresivo e inmediatamente sentí que estábamos comenzando a construir una buena relación. ”**

Ann, paciente Gaucher





## OTROS ANÁLISIS

**Pulmones y corazón:** Aunque es poco frecuente que la gente con enfermedad de Gaucher desarrolle síntomas respiratorios o problemas cardíacos, su doctor puede realizar análisis de la función pulmonar y pedirle radiografías de torax o un ecocardiograma.

**Análisis del movimiento de ojos:** El análisis del movimiento de ojos evalúa si su patología afecta a su sistema nervioso central.<sup>2</sup>

## 5 SALUD Y BIENESTAR GENERAL

Su médico discutirá también sus síntomas y llevará a cabo un examen médico.<sup>2</sup>

Las personas con Gaucher pueden tener un mayor riesgo (muy bajo) de desarrollar otras condiciones como la enfermedad de Parkinson, cáncer o hipertensión pulmonar.<sup>1</sup>

Su médico podrá hacerle preguntas sobre cómo de activo es usted y cómo se siente. Podría pedirle que complete un cuestionario de calidad de vida sobre sus síntomas y cómo afectan a su vida diaria.

## 6 ¿QUÉ PUEDO ESPERAR EN EL FUTURO?

Usted recibirá un amplio asesoramiento por parte del equipo del centro especializado. Ellos le proveerán una línea de ayuda para que usted pueda llamar en cualquier momento.

La enfermedad de Gaucher afecta de diferentes formas a las personas pero los tratamientos regulares pueden controlar los síntomas con el tiempo.



Puede resultar difícil mantener una actitud positiva si le resulta difícil convivir con los síntomas. A veces las personas con Gaucher experimentan sentimientos de depresión así que es importante hablar con su equipo sanitario sobre cualquier preocupación que usted pueda tener. Ellos podrán ponerle en contacto con otras personas que comprenden su patología y podrán ofrecerle el apoyo que necesita.



**Yo he aprendido a vivir la enfermedad de Gaucher simplemente como un reto y no un obstáculo. Es parte de quién soy yo y aunque el recorrido hasta este momento ha sido duro, no lo cambiaría por nada. Ahora me río mucho y no me tomo nada demasiado en serio.**

Anndi, paciente Gaucher







## GLOSARIO



**Abdomen:** La parte del cuerpo que contiene los órganos digestivos.

**Ácido desoxirribonucleico (ADN):** ácido desoxirribonucleico, un material autoreplicante presente en casi todos los organismos vivos como constituyente principal de los cromosomas. Es el portador de información genética.

**Agudo:** de corta duración pero típicamente grave

**Almidón:** una sustancia blanca inodora e insaborada ampliamente presente en tejidos vegetales y que se obtiene principalmente de los cereales y las patatas.

**Análisis pre-natal:** análisis para enfermedades o condiciones en el feto o el embrión antes de que nazca.

**Anemia:** una deficiencia de glóbulos rojos

**Antibióticos:** un medicamento (como la penicilina y sus derivados) que inhibe el crecimiento de o destruye microorganismos.

**Antihistamínicos:** un fármaco u otro compuesto que inhibe el efecto fisiológico de la histamina, utilizado en el tratamiento de alergias.

**Aromaterapia:** el uso de extractos de plantas aromáticas y aceites esenciales en masajes y baños.

**Asesoramiento genético:** el proceso por el cual se aconseja a los pacientes o familiares en riesgo de un trastorno hereditario sobre las consecuencias y naturaleza del trastorno, la probabilidad de desarrollarlo o transmitirlo y las opciones que tienen para tratarlo y en cuanto a planificación familiar.



**Ataque:** una expresión repentina de la enfermedad, esp. un derrame cerebral o un ataque epiléptico.

**Bazo:** órgano abdominal que ayuda a formar las células en los primeros años de vida y más tarde repara los glóbulos rojos, plaquetas y células del sistema inmunológico.

**Calcio:** elemento químico necesario para tener unos dientes, huesos y nervios sanos.

**Caloría:** unidad de calor que se encuentra en la comida, proporcionando energía para que el cuerpo use.

**Cáncer:** la enfermedad causada por una **multiplicación** de células anormales en una parte del cuerpo.

**Cannabis:** una planta (*Cannabis sativa*, familia Cannabaceae) utilizada para producir fibra de cáñamo y como droga levemente psicotrópica.

**Cardiovascular:** de o relativo al corazón y los vasos sanguíneos.

**Concepción:** la acción de concebir un niño.

**Control genético:** el análisis de un grupo de personas par determinar la susceptibilidad genética a una enfermedad en particular.

**Crónico:** persistente a lo largo del tiempo o continuamente recurrente.

**Demencia:** un trastorno crónico o persistente de los procesos mentales provocado por la enfermedad o lesión del cerebro y caracterizado por un trastorno de la memoria, cambios de personalidad y un deterioro de la capacidad de raciocinio.

**Depresión:** una patología de grave desánimo y abatimiento que se siente típicamente durante un período de tiempo y está acompañada por un sentimiento de desesperanza e inadecuación.

**Digestivo:** de o relacionado con los procesos de digestión de alimentos.

**Ecocardiograma:** un análisis de la acción del corazón utilizando ondas ultrasonido para producir una resultado visual.

**Endorfinas:** unas hormonas que se secretan dentro del cerebro y el sistema nervioso y tiene una serie de funciones fisiológicas. Son péptidos que activan los receptores opiáceos del cuerpo causando un efecto analgésico.

**Enfermedades de almacenamiento lisosómico :** trastornos hereditarios del metabolismo que resultan en la acumulación de compuestos normalmente deshechos por una enzima lisosómica pero en los que la función lisosómica es deficiente, defectuosa o no ocurre.

**Enfermedad de Gaucher:** un trastorno genético del almacenamiento de lípidos en el cual los lípidos (substancias grasas) se almacenan en ciertas células del cuerpo (llamadas Macrofagos). La causa es la ausencia o deficiencia de una enzima llamada 'glucocerebrosidasa' que normalmente deshace estos lípidos.

**Enfermedad de Parkinson:** un trastorno degenerativo del sistema nervioso central que a menudo perjudica la capacidad motor del que la sufre así como su capacidad para hablar y otras funciones.

**Enzima:** Proteína que promueve una reacción química en otras sustancias mientras que ella se mantiene inmutable.

**Escáner TC:** Un procedimiento radiológico utilizado para evaluar las estructuras normales y anormales del cuerpo. También conocido como escáner TAC.

**Escáner DEXA :** La absorciometría de rayos X de energía dual (DXA, antes DEXA) es una forma de medición de la densidad mineral ósea (DMO)

**Escalas análogas visuales:** una herramienta utilizada para ayudar a una persona a que determine la intensidad de ciertas sensaciones y sentimientos como el dolor.

**Estrés:** un estado mental o tensión emocional que es el resultado de circunstancias adversas o muy exigentes.

**Fatiga:** cansancio extremo como resultado típico de un esfuerzo o enfermedad mental o física.

**Ferritina:** Una proteína que se produce en el metabolismo mamífero y que sirve para almacenar el hierro en los tejidos.

**Fertilidad:** la capacidad para concebir niños.

**Fisioterapeuta:** un terapeuta que trata las lesiones o disfunciones con ejercicios y otros tratamientos físicos del trastorno.

**Fractura:** la rotura o agrietamiento de un objeto o material duro.

**Gen:** Unidad hereditaria que ocurre en lugares específicos de los cromosomas. En células normales, no reproductivas, los genes ocurren en parejas excepto para aquellos en los cromosomas X e Y de los hombres.

**Genotipación:** proceso de determinar la estructura genética de una persona al examinar una secuencia de ADN del individuo.

**Glóbulos rojos:** una célula madura de la sangre que contiene hemoglobina para llevar oxígeno a los tejidos corporales.

**Glucocerebrosidasa:** una enzima del cuerpo que deshace el compuesto químico glucocerobrosido. También llamada glucosilceramidasa.

**Hemoglobina:** proteína que transporta oxígeno en la sangre de los pulmones a los tejidos.

**Hígado:** un órgano glandular lobulado en el abdomen de los vertebrados que participa en muchos procesos metabólicos.

**Hipertensión pulmonar:** un trastorno pulmonar raro en el que las arterias de los pulmones se han estrechado dificultando que la sangre fluya por los vasos.

**Hormona:** una sustancia reguladora producida en un organismo y transportada en fluidos del tejido como la sangre para estimular a las células o el tejido para que actúen.

**Ibuprofeno:** un compuesto sintético que se usa ampliamente como fármaco analgésico y anti inflamatorio.

**Infusión:** introducción de un fluido que no sea sangre en el cuerpo a través de una vena.

**Intravenoso:** que existe o tiene lugar dentro, o que es administrado a la vena o venas.

**Legumbres:** las semillas comestibles de varias plantas leguminosas como por ejemplo los garbanzos, lentejas y alubias.

**Lenteja:** una legumbre de alto contenido proteínico que se seca y luego se pone a remojo y se cocina antes de comer.

**Libido:** deseo sexual.

**Linfocitos:** células de la sangre que engloban y digieren bacterias y hongos, una parte importante del sistema de defensas del cuerpo.

**Linfoma:** cáncer de los nódulos linfáticos.

**Lípidos:** una clase de compuestos orgánicos que son ácidos grasos o sus derivados y que son insolubles en agua pero solubles en disolventes orgánicos. Entre los que se incluyen los esteroides, ceras y aceites naturales.

**Macrófago:** célula en la sangre o en los tejidos capaz de movimiento e ingesta de objetos extraños como bacterias.

**Mieloma:** un tumor maligno de la médula ósea.

**Mineral:** una sustancia sólida e inorgánica de procedencia natural.

**Molécula:** un grupo de átomos unidos y que representa la unidad fundamental más pequeña de un compuesto químico que puede formar parte de una reacción química.

**Mutación:** El cambio de estructura de un gen que da como resultado una forma diferente que puede ser transmitida a las siguientes generaciones y es causada por la alteración de unidades de base única en el ADN o bien por eliminación, inserción o reordenación de secciones mayores de genes o cromosomas.

**Neuronopática:** La enfermedad de Gaucher se divide en dos tipos principales: enfermedad neuronopática y no neuronopática. En la enfermedad no neuronopática la mayoría de los órganos y tejidos están afectados pero el cerebro no. En la enfermedad neuronopática el cerebro también está afectado.

**Neutropenia:** la presencia de una cantidad anómalamente pequeña de neutrófilos en la sangre que provoca una mayor susceptibilidad a la infección. Es un efecto secundario indeseado de algunos tratamientos contra el cáncer.

**No-neuronopática:** La enfermedad de Gaucher se divide en dos tipos principales, la enfermedad neuronopática y no neuronopática. En la enfermedad no neuronopática la mayoría de los órganos y tejidos están afectados pero el cerebro no. En la enfermedad neuronopática el cerebro también está afectado.

**Nutricionista:** un experto en dieta y nutrición.

**Osteoporosis:** una enfermedad de los huesos que provoca un riesgo de fractura debido a una densidad mineral ósea reducida.

**Paracetamol:** un analgésico (alivia el dolor) sin prescripción y de uso generalizado y antipirético (reductor de la fiebre).

**Pilates:** una terapia de movimiento que utiliza un método de ejercicio físico para fortalecer y dotar de un mayor control de los músculos especialmente utilizado para mejorar la postura. La conciencia de la respiración y un control preciso de los movimientos son parte integral del Pilates. A menudo se utiliza equipamiento especial si lo hay.

**Plaquetas:** células producidas en la médula ósea, responsables de la coagulación de la sangre.

**Portacath:** un pequeño dispositivo médico que se coloca debajo de la piel. Un catéter conecta el puerto a la vena.

**Portador:** Un individuo aparentemente no afectado que tiene una copia de un gen recesivo que puede ser transmitido a un descendiente.

**Proteína:** cualquier clase de compuesto orgánico nitrogenoso que consiste en moléculas grandes compuestas de una o más cadenas largas de aminoácidos y que son una parte esencial de todos los organismos vivos, especialmente como componentes de los tejidos corporales como el músculo, pelo, colágeno, etc., y como las enzimas y anticuerpos.

**Psicoterapeutas:** un terapeuta que trata trastornos mentales y emocionales.  
Pulmonar: relativo a, que funciona como o está asociado a los pulmones.

**Quitinasa:** un marcador macrófago que aparece aumentado en extremo en el plasma de pacientes con Gaucher.

**Recesivo:** un rasgo genético que se expresa solamente en la ausencia de un alelo normal.

**Resonancia magnética (RM):** una técnica de diagnóstico no invasiva que produce imágenes computerizadas de los tejidos internos del cuerpo.

**Riñón:** un par de órganos en la cavidad abdominal de los mamíferos, aves y reptiles que excreta orina.

**Sistema nervioso central:** el complejo de tejidos nerviosos que controla la actividad del cuerpo. En las personas comprende el cerebro y la médula espinal.

**Sistema respiratorio:** el sistema para tomar el oxígeno y expulsar dióxido de carbono.

**Suplemento:** una sustancia que una persona toma para remediar las deficiencias en su dieta.

**Terapéutico:** de o relacionado con la curación de una enfermedad.

**Trombocitopenia:** un trastorno en el que hay un número de plaquetas anormalmente bajo.

**Vitamina D:** cualquiera de las vitaminas que hay en el hígado y los aceites grasos, esencial para la absorción del calcio y la prevención del raquitismo en niños y la osteomalacia en adultos.

**Yoga:** una disciplina espiritual y ascética Hindú parte de la cual incluye control de la respiración, meditación sencilla, y la adopción de determinadas posturas corporales. Se practica ampliamente para mejorar la salud y relajarse.





## REFERENCIAS



1. Mehta A. Epidemiology and Natural History of Gaucher's Disease. *European Journal of Internal Medicine*. 2006; 17; S2 – S5.
2. HAS Santé Guide for Doctors: Long-Term conditions. Enfermedad de Gaucher National Diagnosis And Treatment Protocol. Haute Autorité de Santé 2007; 1 – 45
3. Mass M, et al. Recommendations for the assessment and Monitoring of Skeletal Manifestations in Children with Gaucher Disease. *Skeletal Radiology*. 2008; 37(3) 185 – 188
4. Bembi B, et al. Bone Complications in Children with Gaucher Disease. *British Journal of Radiology*. 2002. 75; A37 – A44
5. Spectre G, et al. Platelet Adhesion Defect in Type 1 Gaucher Disease is Associated with a risk of mucosal Bleeding. *British Journal of Haematology*. 2011. 153 (3): 372-378
6. Beutler E, et al. Identification of the Second Common Jewish Gaucher Disease Mutation makes Possible Population Based Screening for the Heterozygous State. *Proceedings of the National Academy of Sciences USA*. 1991. 88; 10544 – 10547
7. Mistry PK, et al. Consequences of Diagnostic Delays in type 1 Gaucher Disease: The Need For Greater Awareness Among Hematologists-Oncologists and an Oppourtunity for Early Diagnosis and Intervention. *American Journal of Hematology*. 2007. 82; (8) 697 – 701
8. Pastores GM, et al. Therapeutic Goals in the Treatment of Gaucher Disease. *Seminars in Hematology* 2004. 41; (Suppl 5): 4-14
9. Jmoudiak M, et al. Enfermedad de Gaucher Pathological Mechanisms and Modern management. 2005. 129: 178-188

10. Ghauharali-van der Vugt M, et al. Prominent Increase in Plasma Ganglioside GM3 is Associated with Clinical Manifestations of Type 1 Gaucher Disease. *International Journal of Clinical Chemistry*. 2008. 389 (1-2): 109 – 113
11. Mikosch P, et al. Patients with Gaucher Disease Living in England Show a High Prevalence Of Vitamin D Insufficiency with Correlation to Osteodensitometry. *Molecular Genetics Metabolism* 2009. 96(3):113-120.
12. Pastores GM, et al. Gaucher Disease. Genereviewstm. National Centre for Biotechnology Information. 2000. 1 – 33. Última actualización 2011.
13. National Health Service. El plato del buen comer Disponible en <http://www.nhs.uk/Livewell/Goodfood/Pages/eatwell-plate.aspx> Accessed 17/04/2013. Última actualización 15/04/2011
14. Rodgers BM, et al. Partial Splenectomy for Gaucher’s Disease. *Annals of Surgery* 205:1987;693-698
15. Packman, W et al. Living with Gaucher Disease: Emotional Health, Psychosocial Needs and Concerns of Individuals with Gaucher Disease. 2010. *American Journal of Medical Genetics* 152A: 2002-2010
16. Katz K, et al. Fractures in Children Who Have Gaucher Disease. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 1987. 69-A:1361-1370
17. Hughes D, et al. Recommendations for the management of the Haematological and Oncohaematological Aspects of Gaucher Disease. *BJH*, 2007. 138: 676 – 686
18. Stirnemann J et al. The French Gaucher’s Disease Registry: Clinical Characteristics, Complications and Treatment of 562 Patients. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2012.7:77 doi: 10.1186/1750-1172-7-77
19. Chan KM, et al. Exercise Interventions: Defusing the World’s Osteoporosis Time Bomb. *Bulletin Update World Health Organisation*. 2003. 81(11): 827-830
20. Mistry PK, et al. Consensus Conference: A reappraisal of Gaucher Disease – Diagnosis and Disease Management Algorithms. *American Journal of Hematology*. 2011. 86(1):110-115
21. Ane NE . Epidemiology, Etiology and Diagnosis of Osteoporosis. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2006. 194: S 3 –S11
22. Masek BJ, et al. Quality of Life Assessment in Adults with Type 1 Gaucher Disease. *Quality Of Life Research*. 1999. 263-268;8,3
23. Sharp L K, et al. Screening for Depression A cross the Lifespan: A Review of Measure for Use In Primary Care Settings. *American Family Physician*. 2002. 66(6):1001-1008
24. Zimran A, et al. The Female Gaucher Patient: the Impact of Enzyme Replacement Therapy Around Key Reproductive Events (Menstruation, Pregnancy and Menopause). *Blood Cells Molecules, and Diseases*. 2009. 43; (3):264-288.







Asociación Española  
de Enfermos y Familiares  
de la **ENFERMEDAD**  
**de GAUCHER**

**ES/HG/GCB/13/0064.**

FECHA DE PREPARACIÓN: FEBRERO/2015