

La enfermedad de Gaucher: la falta de una enzima en la sangre

En España padecen la enfermedad unas 400 personas, que sufren problemas graves en la médula ósea y órganos como el hígado.

Efe, Madrid [30/jul/16](#) 06:12

La enfermedad de Gaucher, que padecen en España unas 400 personas, es una patología genética rara que se produce por la falta de una enzima concreta y que ocasiona problemas graves en la médula ósea y órganos como el hígado y el bazo, incluso en ocasiones en el sistema nervioso.

Como en la mayoría de las patologías raras, esta es compleja y difícil de entender, según explicó la doctora Pilar Giraldo, presidenta de la Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher, quien señaló que la incidencia de la enfermedad es de un caso por cada cien mil habitantes en población general.

Y hace este matiz porque entre los judíos de origen askenazi (centroeuropeos) es una patología frecuente ya que, apunta la doctora, son una etnia endogámica, entre ellos "hay mucho portador", y la de Gaucher es una enfermedad genética: hay un caso por 250 habitantes.

Es de herencia autosómica recesiva, lo que quiere decir que ambos progenitores tienen "medio defecto", con lo que el hijo tendrá un 25 % de posibilidades de heredarlo y ser afectado.

La enfermedad de Gaucher es el defecto de un gen que regula la fabricación de una proteína que se localiza en el lisosoma (estructura pequeña del interior de la célula).

Esa proteína tiene como misión "romper las uniones entre complejos de moléculas de azúcar y de grasa", una actividad que se está produciendo en el organismo de forma constante para prevenir la degradación normal de células de la sangre, pero que al estar ausente en estos enfermos esa especie de desechos se acumulan en varios órganos como el hígado, el bazo o en el interior de los huesos, entre otros.

"Ese complejo que no se puede romper se acumula en el interior de la célula, con lo que se forman unas células muy gruesas, que al localizarse en órganos genera que estos aumenten de tamaño", señaló la experta.

Además, provoca una disminución en la producción de las células de la sangre ya que la médula ósea "está ocupada" por las células engrosadas que impiden que este tejido "fabrique los elementos sanguíneos con normalidad".