



Asociación Española de Enfermos y Familiares de la ENFERMEDAD de GAUCHER



La AEEFEG

El principal objetivo de la AEEFEG es dar a conocer la Enfermedad de Gaucher y ofrecer un **apoyo constante a los afectados por esta patología y a sus familiares**, contribuyendo con ello a mejorar su calidad de vida. También fomenta la **investigación**, promueve la **sensibilización** de la sociedad y organiza encuentros educativos para facilitar la **puesta al día de los afectados** en todo lo referente a la patología.



<https://www.aeefegaucher.es>



@AEEFEGaucher



Tfno. de contacto: 722 443 307

ENFERMEDAD DE GAUCHER

DESCRIPCIÓN DE LA ENFERMEDAD

- La Enfermedad de Gaucher está causada por la deficiencia de la enzima β -glucosidasa ácida. Cuando el cuerpo no produce suficiente cantidad de esta enzima, se acumula glucosilceramida (GL-1) en los lisosomas de las células, provocando que estas aumenten de tamaño y den lugar a las denominadas "células de Gaucher".
- Las células de Gaucher no funcionan adecuadamente y al acumularse en diversos órganos del cuerpo (bazo, hígado o médula ósea), provocan diferentes problemas de salud.
- Todas las personas con Enfermedad de Gaucher necesitarán una cuidadosa atención sanitaria por parte de médicos y personal de enfermería.

TIPOS DE ENFERMEDAD DE GAUCHER

- Existen 3 tipos de Enfermedad de Gaucher:
 - Tipo 1 no neuronopática: 1:40.000 - 1:60.000
 - Tipo 2 neuronopática aguda: < 1:100.000
 - Tipo 3 neuronopática crónica: 1:100.000

SIGNOS Y SÍNTOMAS

- El grado, la zona de afectación y la aparición de la Enfermedad de Gaucher difiere de una persona a otra.
- Los síntomas más frecuentes son:
 - Cansancio
 - Anemia y otras citopenias
 - Aumento del volumen y dolor abdominal (esplenomegalia, hepatomegalia)
 - Dolor en huesos y articulaciones
 - Alteraciones neurológicas
 - Alteraciones pulmonares

DIAGNÓSTICO

Su baja frecuencia y sintomatología común a otras enfermedades, lleva a un retraso en el diagnóstico de la Enfermedad de Gaucher.

Ante una sospecha, en primer lugar se realizará una determinación de la actividad de la enzima glucocerebrosidasa en leucocitos o en gota de sangre seca (DIB), por sus siglas en inglés). Una actividad reducida de dicha enzima, supone el diagnóstico de confirmación de la enfermedad.

EVOLUCIÓN

Es una enfermedad progresiva. Un inicio precoz del tratamiento puede prevenir potenciales complicaciones incapacitantes.

TRATAMIENTO

Las dos formas principales de tratar la Enfermedad de Gaucher tipo 1 son el **tratamiento enzimático sustitutivo (TES)** y el **tratamiento de reducción de sustrato (TRS)**.

Esta información es solo con fines informativos. Siempre debe solicitar consejo y asesoramiento a los profesionales sanitarios.