

## SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

La enfermedad de Gaucher es un trastorno de deficiencia enzimática hereditario (genético) raro. Los síntomas pueden ser de leves a graves y pueden aparecer en cualquier momento, desde la infancia hasta la vejez. Estos síntomas pueden ser anemia (nivel bajo de hemoglobina), agotamiento (fatiga), fácil aparición de hematomas y tendencia al sangrado. También puede darse un agrandamiento del bazo (esplenomegalia) y del hígado (hepatomegalia) con un vientre protuberante, así como dolor óseo, pérdida de fortaleza y densidad ósea con un aumento del riesgo de fracturas.

Las personas con enfermedad de Gaucher presentan una falta de actividad suficiente de una enzima llamada glucocerebrosidasa. Esta enzima ayuda al organismo a descomponer las células agotadas y, como resultado, una sustancia grasa llamada glucocerebrósido se acumula, normalmente, en el bazo, el hígado, la médula ósea, raramente en los pulmones y, en algunos tipos de enfermedad de Gaucher, en el sistema nervioso central.

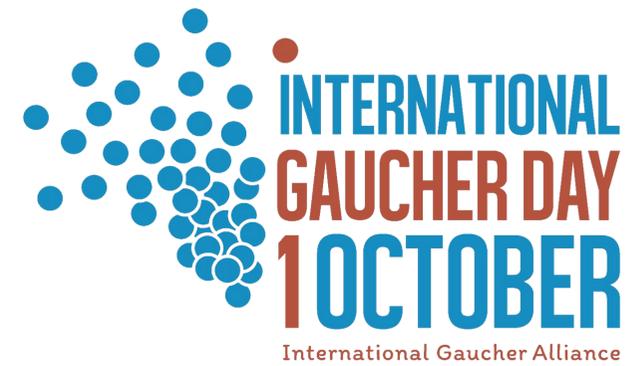
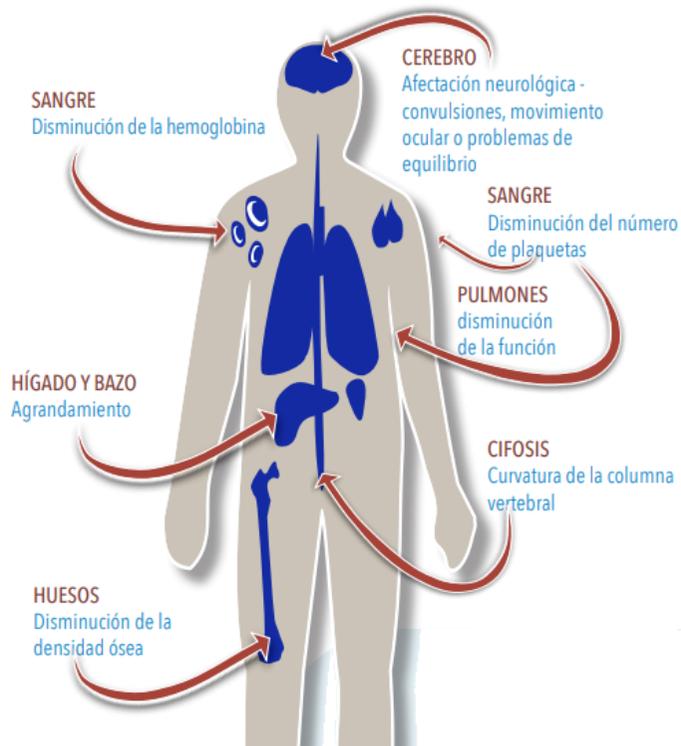
La forma más común de **enfermedad de Gaucher (tipo 1)** afecta a 1 de cada 100 000 personas de la población general.



Escanee para descargar nuestro folleto informativo para aprender más o visita [bit.ly/gdinfo](http://bit.ly/gdinfo)

**La enfermedad de Gaucher de tipo 2** es una forma de enfermedad de Gaucher muy rara y de evolución muy rápida que afecta al encéfalo (sistema nervioso central), así como al bazo, el hígado, los pulmones y los huesos. Se caracteriza por una afectación neurológica (encefálica) grave durante el primer año de vida. También se denomina enfermedad de Gaucher neuropática aguda.

**La enfermedad de Gaucher de tipo 3**, o enfermedad de Gaucher neuropática crónica, es intermedia entre los tipos 1 y 2. Los pacientes afectados presentan afectación tanto visceral (los órganos internos del cuerpo, por ejemplo, los pulmones, el hígado y el bazo) como neurológica (encéfalo). Sin embargo, la afectación neurológica es mucho menos grave que en el tipo 2.



**El poder del conocimiento en un diagnóstico a tiempo**

**Construir un futuro mejor**



**SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER**

**¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?**



# ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA ENFERMEDAD DE GAUCHER?

**El proceso de diagnóstico de muchas enfermedades, y especialmente el de la enfermedad de Gaucher, no es siempre sencillo.**

Con frecuencia, el paciente visita en un primer momento a su médico por algún otro problema, como la gripe o un dolor no específico, o para una revisión rutinaria. Aunque realizar el diagnóstico de la enfermedad de Gaucher no es difícil, algunos de los síntomas se parecen a los de otras enfermedades. El médico podría realizar primero otras pruebas para descartar las enfermedades más comunes.

Por ejemplo, en los casos en los que los pacientes presentan un recuento de plaquetas bajo, los médicos pueden hacer primero una prueba para la leucemia. Si el paciente se queja de dolor articular, el médico puede sospechar en primer lugar de la artritis. A veces, los especialistas de una unidad de genética, un hematólogo y un médico especialista en metabolismo, pueden ser de utilidad para distinguir los síntomas de la enfermedad de Gaucher de los síntomas similares de otras enfermedades.

La enfermedad de Gaucher puede diagnosticarse con un sencillo análisis de sangre, mediante la medición de la cantidad de enzimas en sangre, y comprobando las mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa.

Se puede sospechar de la enfermedad de Gaucher en una persona que presenta un agrandamiento no explicado del bazo, tendencia a sufrir hemorragias, dolor óseo o articular o fracturas espontáneas.

**UN PEDIATRA** puede realizar el diagnóstico en un niño que se queja de incomodidad abdominal o de hemorragias nasales frecuentes.

**UN HEMATÓLOGO** puede realizar el diagnóstico en una persona con un hemograma o recuento de plaquetas bajo.

**UN MÉDICO ORTOPEDA** puede diagnosticar la enfermedad de Gaucher durante el tratamiento de una persona que sufre fracturas inexplicables frecuentes.

Se debería sospechar especialmente de la enfermedad de Gaucher en aquellas personas con familiares que se sabe que presentan la enfermedad.

**La asociación internacional Gaucher es una organización coordinadora que representa a grupos de pacientes en todo el mundo.**

**Para saber si existe un grupo en su país y para obtener más información general sobre la enfermedad de Gaucher, visite nuestro sitio web en [www.gaucheralliance.org](http://www.gaucheralliance.org)**



La IGA es una organización internacional dirigida por pacientes que se ha convertido en la voz global a la que acudir para más del 90 % de la comunidad mundial de la enfermedad de Gaucher, y que ha forjado su reputación mediante la escucha y la obtención de resultados que han mejorado las vidas de los pacientes y sus cuidadores. Si necesita encontrar su grupo de pacientes local, enlace con una de nuestras más de 50 asociaciones miembro para conseguir ayuda, asesoramiento y novedades locales [gaucheralliance.org/gb/members\\_directory](http://gaucheralliance.org/gb/members_directory)

## **NUESTRA VISIÓN:**

Un mundo en el que todos los pacientes de la enfermedad de Gaucher tienen acceso al tratamiento y cuidados que necesitan y en el que existe la posibilidad de una cura

## **NUESTROS VALORES:**

Nosotros: nos centramos en los pacientes, somos de confianza, somos cooperativos, somos visionarios, somos apasionados

## **NUESTRA MISIÓN:**

- para empoderar a sus miembros
- para defender los intereses de los pacientes de la enfermedad de Gaucher
- para garantizar que la agenda de investigación sobre la enfermedad de Gaucher está centrada en las necesidades no cubiertas de los pacientes
- para adoptar medidas colectivas que hagan frente a las dificultades de los pacientes de la enfermedad de Gaucher en todo el mundo a la hora de acceder a un diagnóstico temprano y al tratamiento y cuidados adecuados.