

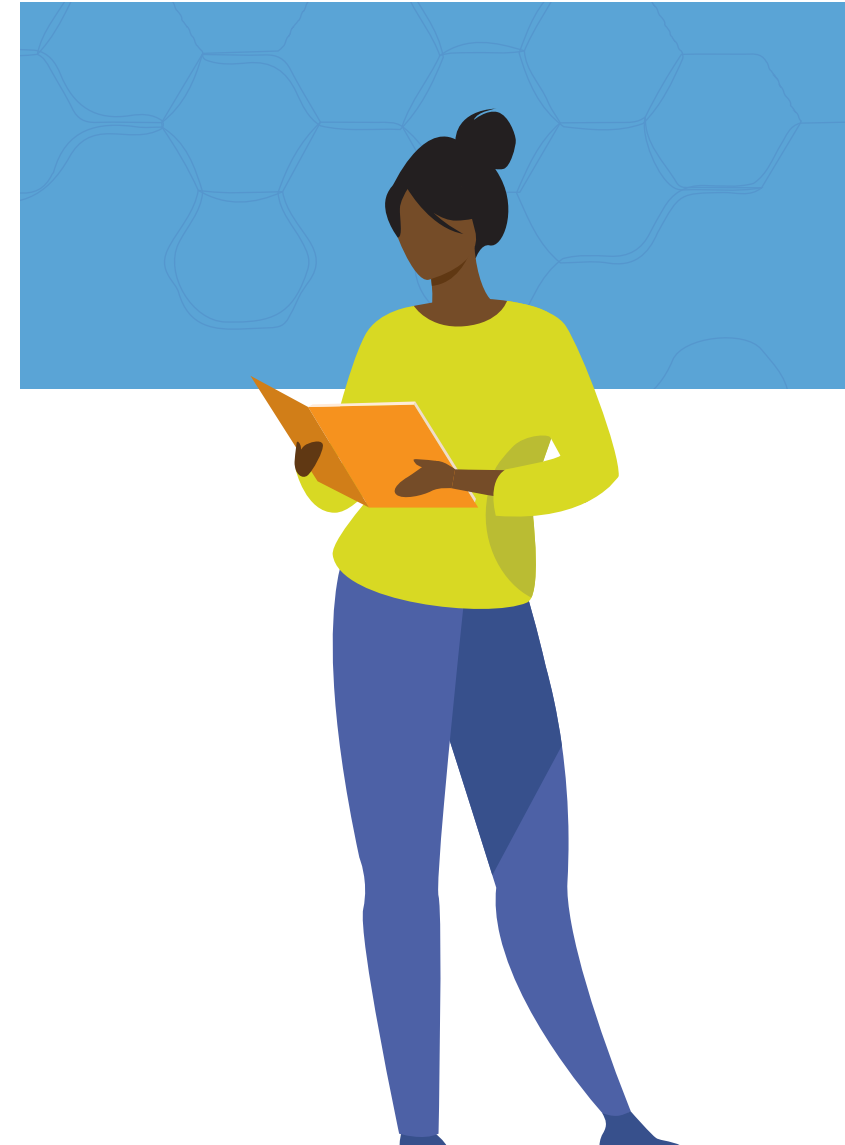


# {Únicos}

Gaucher

# ¿Qué temas trataremos hoy?

- ¿Qué es una Enfermedad Rara?
- ¿Qué es la enfermedad de Gaucher?
- ¿Cuál es su mecanismo de herencia?
- Presentaciones clínicas de la enfermedad de Gaucher
- Signos y Síntomas
- Diagnóstico
- Tratamiento
- ¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?





¿Qué es una Enfermedad Rara?

# Hablemos de cifras...

1. Una enfermedad que afecta a un porcentaje pequeño de la población:
  - Crónicamente debilitante.
  - No tiene un tratamiento curativo específico.
  - Sin manejo adecuado puede terminar en la muerte
2. Existen unas 7,000 enfermedades raras diferentes.
3. El 80% de las enfermedades raras tiene algún origen genético.
4. El 7% de la población a nivel mundial, padecen de una enfermedad rara.





# ¿Qué es la Enfermedad de Gaucher?

La Enfermedad de Depósito Lisosomal más frecuente.

# ¿Cómo se produce?

En situaciones normales:

## La Célula

Unidad básica funcional del ser humano.

tiene muchos

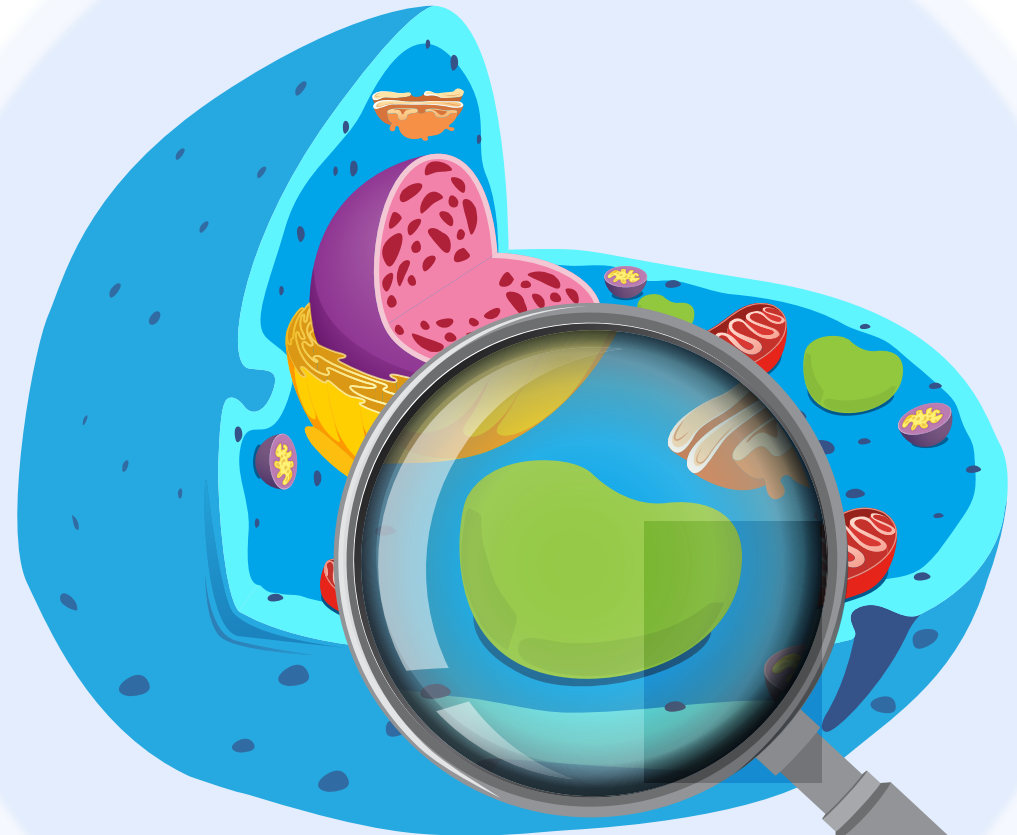
## Lisosomas

Organelos que actúan como plantas de reciclaje.

mediante las

## Enzimas

Sustancias que procesan los residuos antes de eliminarlos.



# ¿Cómo se produce?

En la enfermedad de Gaucher...

Sucede una mutación  
(heredamos genes  
dañados).

evitando que

Se produzca suficiente  
enzima  
(Glucocerebrosidasa).

provocando que

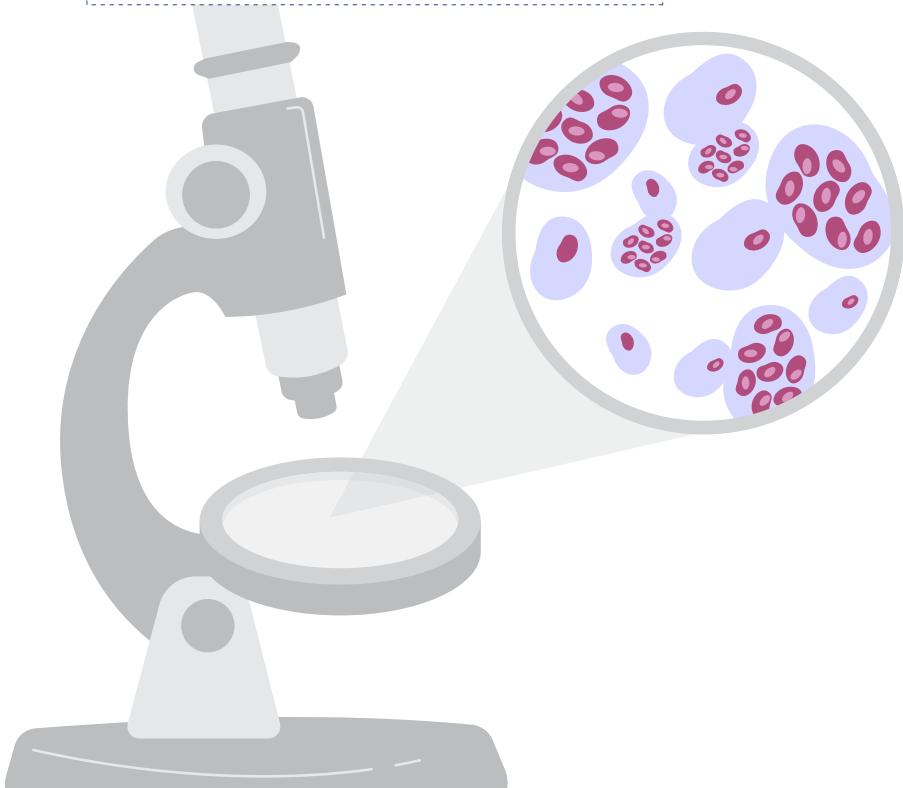
Se acumulen GL-1 (Sustancia  
grasa) en los Macrófagos  
(células importantes del  
sistema inmune) de diferentes  
órganos.

conocidas como

Principalmente huesos,  
hígado, bazo y pulmón.

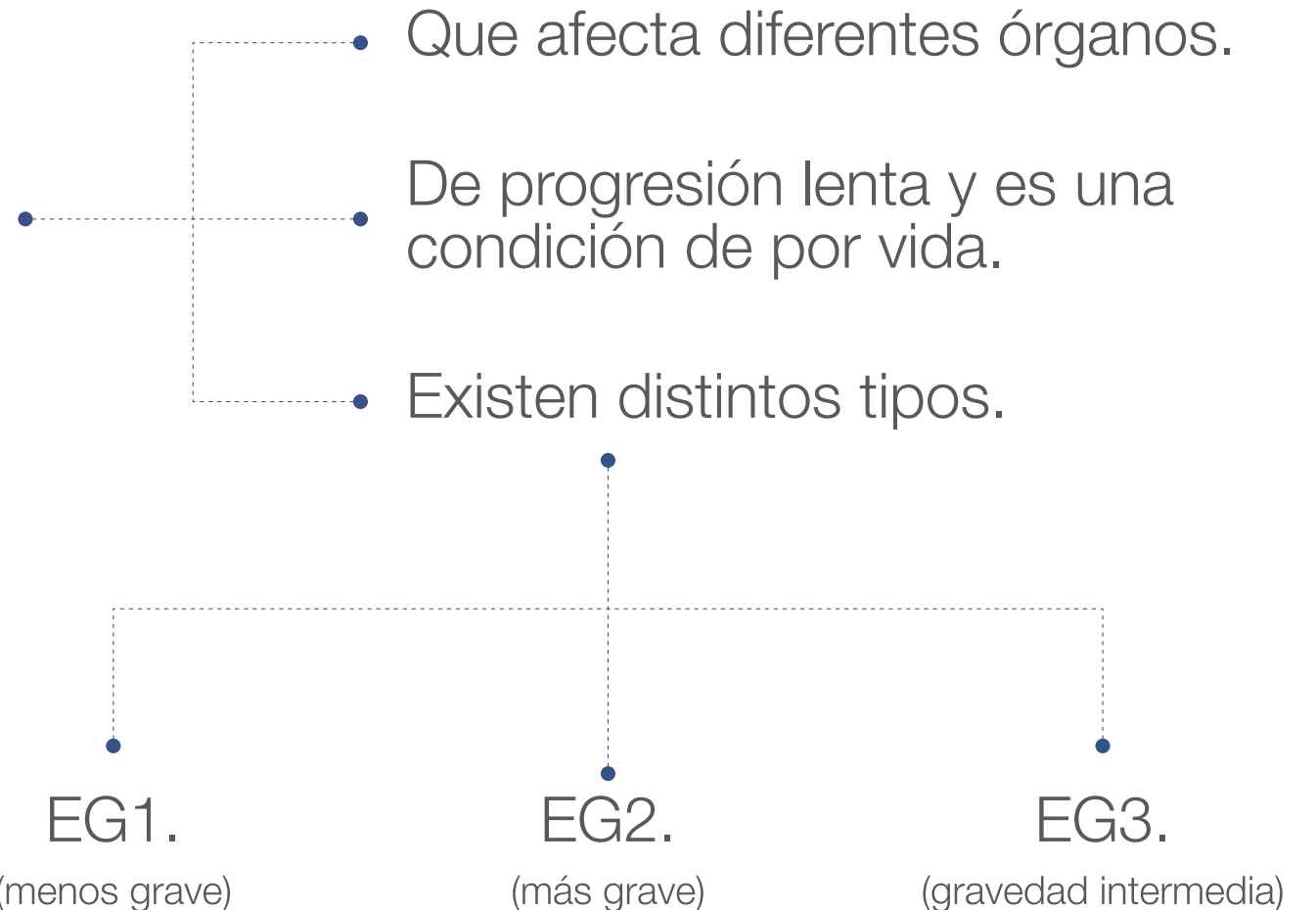
afectando

Células de Gaucher.



# En resumen, la Enfermedad de Gaucher es...

Afección genética que produce una insuficiencia en mi organismo de una sustancia conocida como enzima (Glucocerebrosidasa).





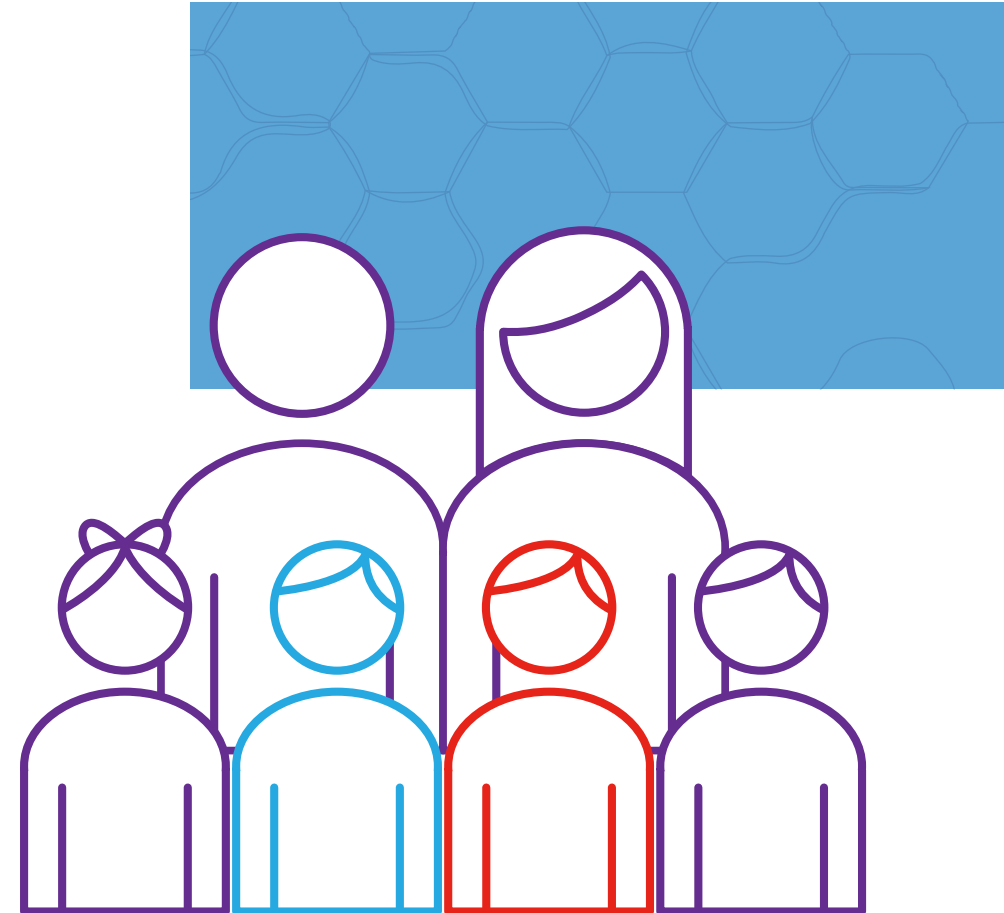
# 3

## ¿Cómo es el mecanismo de herencia?

Es una enfermedad genética, se adquiere desde el mismo momento de la fecundación (inicio del embarazo).

# Todo dependerá de la información genética de tus **padres**

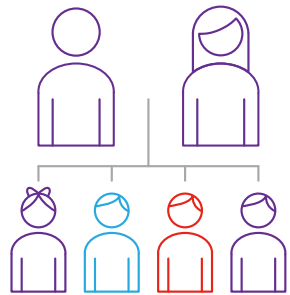
- La herencia debe provenir de los genes de ambos padres (Bialélica)
- Ser Portador es: Tener un alelo mutado y otro no. Generalmente no tienen síntomas o la enfermedad.
- En cada embarazo se tiene la posibilidad del:
  - 25% de tener hijos sanos.
  - 25% de tener hijos con la enfermedad.
  - 50% de tener hijos portadores.



# Todo dependerá de la información genética de tus padres

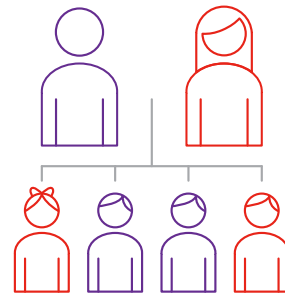
## Ambos portadores

Es el caso más común.



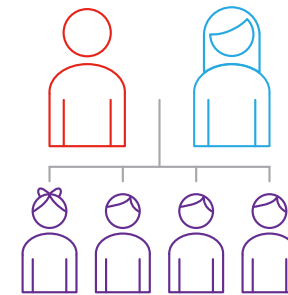
50% portador.  
25% sano.  
25% afectado.

## Un portador y un afectado



50% portador.  
50% afectado.

## Un afectado y uno sano



100% portador.

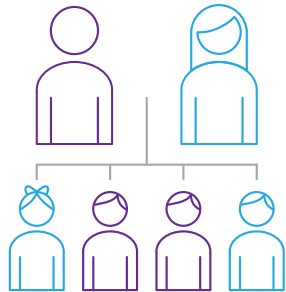
● Portador.

● Sano

● Afectado

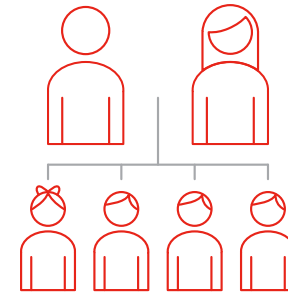
# Todo dependerá de la información genética de tus padres

Un portador y uno sano



50% portador.  
50% sano.

Ambos afectados



100% afectados.

● Portador.

● Sano

● Afectado

# 4 Presentaciones de la Enfermedad de Gaucher

Existen 3 tipos:  
leve, intermedia y severa.

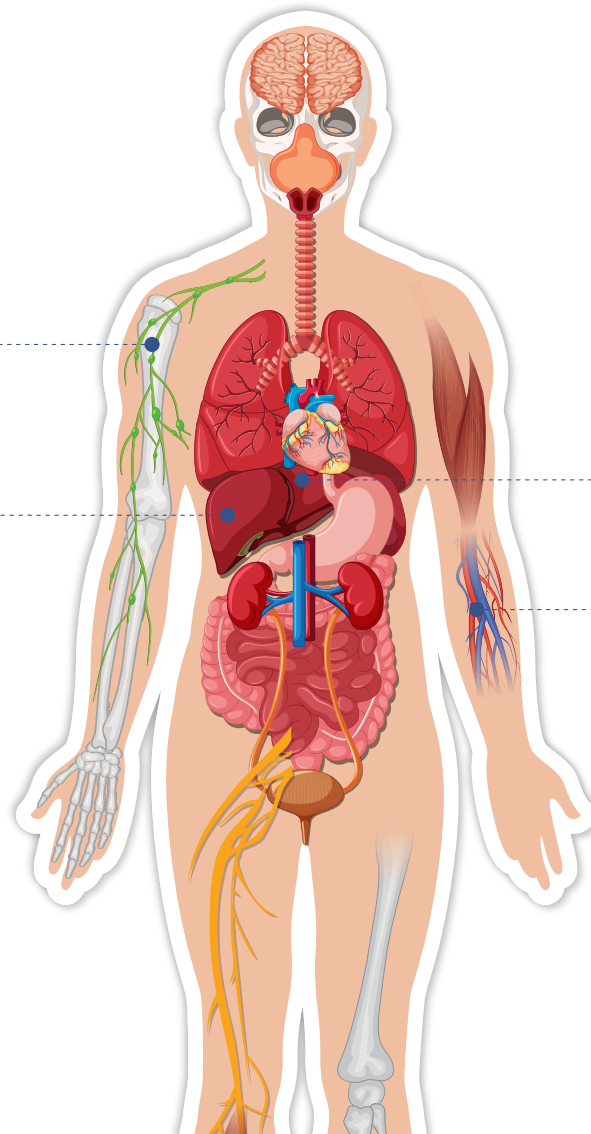
# ¿Qué signos y síntomas se asocian a la Enfermedad de Gaucher?

Enfermedad ósea. •

Higado. •

• Bazo.

• Sangre.



# Enfermedad de Gaucher Tipo I (EG1)

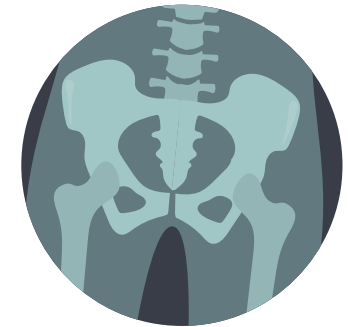


## Incremento del tamaño del hígado y bazo. (hepatomegalia y esplenomegalia).

- Llenura precoz.
- Reflujo.
- Distensión abdominal.

## Compromiso óseo.

- Fracturas sin golpes.
- Infartos.
- Muerte de tejido óseo.
- Osteopenia.
- Infiltración de la médula Ósea
- Deformidad en forma de Matraz de Erlenmeyer.



## Bajo recuento de plaquetas (trombocitopenia).

- Morados sin golpes.
- Petequias.

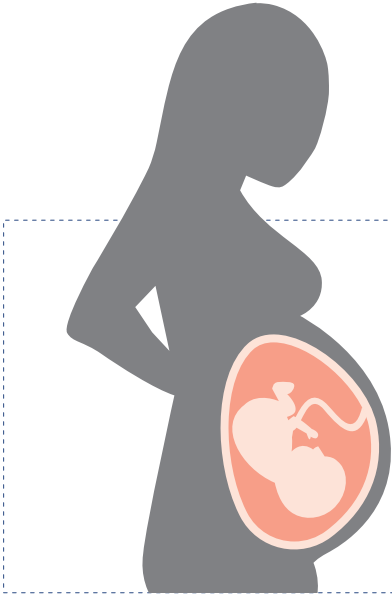
## Bajo recuento de glóbulos rojos (anemia).

- Caída del cabello.
- Cansancio.



- *No afecta el Sistema Nervioso Central (SNC).*
- *Esta forma de Gaucher puede afectar en un 42% a pacientes pediátricos y en el porcentaje restante adultos*

# Enfermedad de Gaucher Tipo II (EG2)



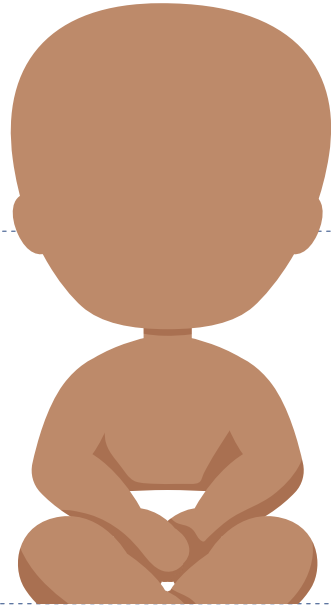
**Alta mortalidad perinatal (antes, durante y después del parto).**

- Ictiosis Congénita (pérdida de elasticidad usual).
- Hidrops Fetal (acumulación generalizada de líquido en el feto o el recién nacido).

*Compromete el Sistema Nervioso Central (SNC).*



# Enfermedad de Gaucher Tipo III (EG3)



## **Compromete el Sistema Nervioso Central (SNC):**

- Epilepsia (convulsiones no controladas).
- Trastorno del movimiento ocular.
- Hidrocefalia (incremento de líquido en el cerebro).

- *Los mismos síntomas que el EG1.*
- *El paciente que presenta ese espectro intermedio tiene una mejor expectativa de vida que la forma 2, dado que el compromiso del SNC, puede ser ir de leve a severo.*



# ¿Cómo se realiza el diagnóstico?

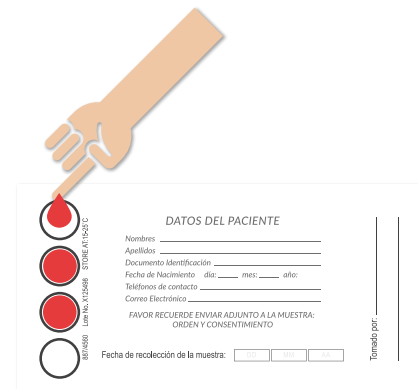
El médico solicita las pruebas de acuerdo con la evaluación de signos y síntomas.

# Los exámenes que deben realizarse:

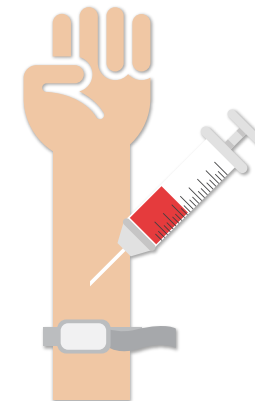
## Medición Enzimática

Se analiza en las células del paciente si se produce o no la enzima que permite que los lisosomas metabolicen los residuos.

DBS (gota de sangre en papel seco).



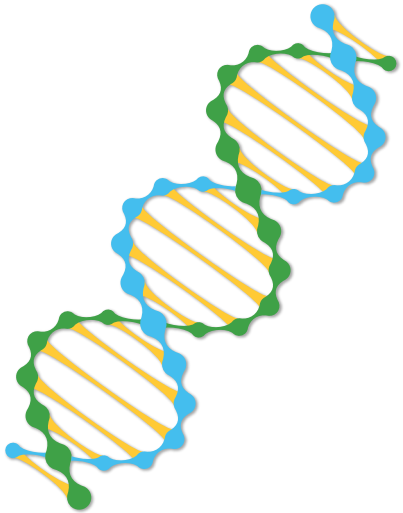
Extracción tradicional en un tubo.



# Los exámenes que deben realizarse:

## Análisis Molecular

Busca la variante genética responsable de la enfermedad.



## Biomarcadores

\*Los biomarcadores son considerados en casos de actividades enzimáticas limítrofes y/o pruebas moleculares no concluyentes.





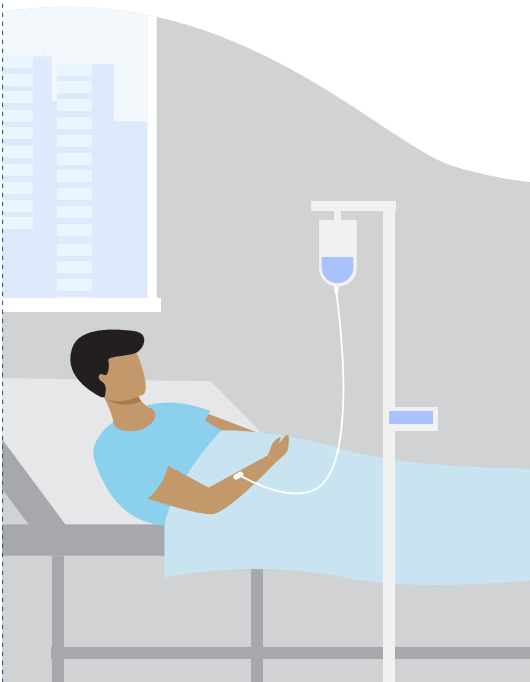
# ¿Cuál es el tratamiento?

La enfermedad de Gaucher no se cura, sin embargo, si se lleva un tratamiento apegado a la recomendación del médico, se podrá llevar una vida lo más normal posible.

# Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE)

## ¿Cómo?

Por vía intravenosa.



## ¿Qué?

Medicamento que contiene la enzima que no se está produciendo dentro del cuerpo, para descomponer correctamente la GL -1.



## ¿Cuándo?

De acuerdo con el esquema de tratamiento definido por el médico tratante.



## ¿Para?

- Mejorar los síntomas.
- Estabilización de la enfermedad.
- Freno de la progresión de la enfermedad.



# Adicionalmente considerar:

Tener presente que los tratamientos son particulares de acuerdo con cada paciente en específico.

Hábitos de vida saludable.



Manejo multidisciplinario integral de la patología.



Otros medicamentos recetados por el médico.



Asistencia oportuna a controles y seguimientos médicos.



Compromiso y empoderamiento con el manejo de la enfermedad.





¿Cuándo acudir de manera prioritaria a los servicios de salud?



# Si presentas algunos de los siguientes signos y síntomas

Cuando haya presencia de sangrado por nariz, boca, orina o material fecal.



Presencia de vómito, acidez y dolor abdominal que no mejore con medicamentos recetados.



Cuando haya síntomas de dificultad respiratoria, tos persistente o fiebre.



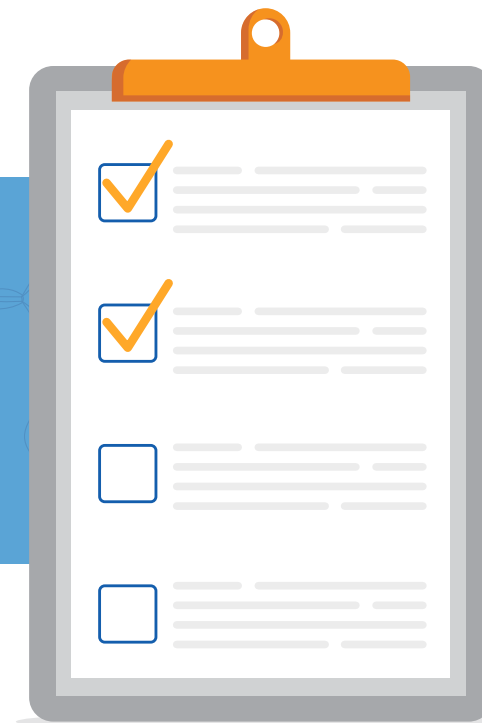
Presencia de crisis dolorosa localizada en huesos, que no mejore con medicamentos orales para el dolor y en caso de trauma con sospecha de fractura



Cuando el sangrado menstrual sea muy abundante, con signos y síntomas de anemia como: debilidad, palpitaciones cardíacas, sensación de cansancio, palidez en piel y mucosas.



¡Revisemos lo aprendido!



# ¡Gracias por tu atención!

Material de propiedad exclusiva de Sanofi dirigido a pacientes y diseñado con fines educativos. Contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con el médico tratante. Para mayor información comunicarse con el departamento médico en Colombia: Sanofi-Aventis de Colombia S.A. Transversal 23 N° 97-73 - Edificio City Business. Piso 8. Bogotá D.C. Teléfono: 621 4400 - Fax: 744 4237. En Bolivia, Centro América y Caribe: Sanofi-Aventis de Panamá S.A. Torre Evolution, piso 32, Calle 50 y Av. Aquilino de la Guardia Obarrio- Cuidad de Panamá, República de Panamá Telf.: (607) 382-9500. [informed.pac@sanofi.com](mailto:informed.pac@sanofi.com)  
Sitio web: <http://www.sanofi.com.pa/pa/sp/index.jsp>. En Ecuador: Sanofi-Aventis del Ecuador S.A. Centro Corporativo Ekopark , Vía Antigua a Nayón y Av. Simón Bolívar, torre 2, piso 5, código postal EC 170503 Telf: (593) 2500-3020. En Peru para Genzyme: Genzyme del Perú SAC, Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidr o, Lima - Peru. Teléfono: (+511) 631-9100.

MAT-CO-2200059 -01/2022. | VERSIÓN 01 - FECHA VIGENCIA: 25/02/2022.

# Referencias bibliográficas

1. Packman, W., Crosbie, T. W., Behnken, M., Eudy, K., & Packman, S. (2010). Living with Gaucher disease: Emotional health, psychosocial needs and concerns of individuals with Gaucher disease. *American journal of medical genetics. Part A*, 152A(8), 2002–2010. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33527>
2. Revel-Vilk, S., Szer, J., Mehta, A., & Zimran, A. (2018). How we manage Gaucher Disease in the era of choices. *British journal of haematology*, 182(4), 467–480. <https://doi.org/10.1111/bjh.15402>
3. Stirnemann, J., Belmatoug, N., Camou, F., Serratrice, C., Froissart, R., Caillaud, C., Levade, T., Astudillo, L., Serratrice, J., Brassier, A., Rose, C., Billette de Villemeur, T., & Berger, M. G. (2017). A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. *International journal of molecular sciences*, 18(2), 441. <https://doi.org/10.3390/ijms18020441>
4. Sun A. (2018). Lysosomal storage disease overview. *Annals of translational medicine*, 6(24), 476. <https://doi.org/10.21037/atm.2018.11.39>
5. Saudubray, J. M., & Garcia-Cazorla, À. (2018). Inborn Errors of Metabolism Overview: Pathophysiology, Manifestations, Evaluation, and Management. *Pediatric clinics of North America*, 65(2), 179–208. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2017.11.002>

