

Enfermedad de Gaucher: 1 de cada 60.000 personas en el mundo tienen esta patología

- La enfermedad de Gaucher (EG) una patología que se presenta cuando la enzima glucocerebrosidasa, encargada de descomponer sustancias grasas no funciona correctamente.
- Los síntomas más comunes de la EG son el agrandamiento del bazo, lo cual se da en el 87 % de los casos, y del hígado, reportado por el 79 % de los pacientes.
- La enfermedad de Gaucher y la Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida (ASMD) guardan relación en su sintomatología, lo cual hace que sean difíciles de detectar y tratar. Por lo tanto, todo paciente que entre a estudio diagnóstico por sospecha de EG, y tenga una prueba negativa, debería ser remitido a tamizaje para ASMD.

Bogotá, D.C., septiembre de 2023 – El 01 de octubre se celebra el **Día Mundial de la enfermedad de Gaucher (EG)** una patología que se presenta cuando la enzima *B- glucocerebrosidasa*, que es la encargada de descomponer sustancias grasas no funciona correctamente y provoca una acumulación de grasa en diversos órganos del cuerpo¹. Se prevé que su prevalencia es de alrededor de 1 por cada 60.000 personas², una de las principales problemáticas que los pacientes enfrentan es el diagnóstico tardío debido a la rareza, complejidad y falta de información sobre esta, proceso que podría verse retrasado en años e incluso décadas³.

La EG se clasifica como una enfermedad rara de origen hereditario. Para que esta se transmita, ambos progenitores deben ser portadores de un gen GBA defectuoso, el cual es responsable de esta condición. La probabilidad de que un hijo herede dos copias del gen y desarrolle la enfermedad es del 25 %. En el caso de que alguno de los dos padres sea portador del gen defectuoso, existe un 50 % de probabilidad de que el hijo también lo herede y sea portador, sin embargo, es importante destacar que no desarrollará la enfermedad.⁴

Conozca los principales síntomas

Como principal característica sintomática se encuentra la acumulación de grasa en órganos específicos, la cual genera que aumenten su tamaño y se afecte su funcionamiento. Este síntoma se produce especialmente en el agrandamiento del bazo, lo cual se da en el 87 % de los casos, y del hígado, reportado por el 79 % de los pacientes⁵ ⁶. Además, las sustancias también pueden

¹ Mayo Clinic. 2022. Enfermedad de Gaucher. Tomado de: <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gauchers-disease/symptoms-causes/syc-20355546#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Gaucher%20es,que%20puede%20afectar%20su%20funcionamiento>

² Orphanet. 2012. Enfermedad de Gaucher. Tomado de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=355#:~:text=La%20prevalencia%20estimada%20es%20de,1.000%20entre%20los%20jud%C3%ADos%20Ashkenazis

³ Sanofi Pacífico y Caribe. 2023. Tomado de: <https://www.sanofi-pacifico-caribe.com/es/soluciones-de-salud/enfermedades-raras/enfermedad-de-gaucher>

⁴ Enfermedad de gaucher – Infogen. (s. f.). <https://www.infogen.org.mx/enfermedad-de-gaucher-sindrome-de-gaucher-2/>

⁵ McGovern MM, Avetisyan R, Sanson BJ, Lidove O. Disease manifestations and burden of illness in patients with acid sphingomyelinase deficiency (ASMD). *Orphanet J Rare Dis.* 2017;12(1):41.

⁶ Grabowski GA, Petsko GA, Kolodny EH. Chapter 146: Gaucher disease. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, eds. *The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. New York, NY: McGraw Hill; 2014. <http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=474§ionid=45374148>. Accessed June 4, 2020



almacenarse en el tejido óseo, debilitando el hueso e incrementado el riesgo de fracturas. En caso de comprometer la médula ósea, la capacidad de coagulación se puede ver alterada.⁷

De acuerdo con Lina Mora, gerente médica de Enfermedades Raras de Sanofi *“La enfermedad de Gaucher es multisistémica, heterogénea y progresiva, como principal síntoma hemos identificado que el agrandamiento del bazo está presente en casi todos los casos clínicos y más de la mitad también tienden a presentar otras enfermedades como la anemia, trombocitopenia o ambas. Por otro lado, las lesiones óseas se pueden desarrollar de forma silenciosa y ser invalidantes. En cualquier caso, el comienzo de signos y síntomas se pueden manifestar a cualquier edad”*⁸ indicó.

Otros síntomas comunes en pacientes con EG se reflejan en que padecen sangrados frecuentes y espontáneos en nariz y encías, originados por el bajo nivel de plaquetas en el organismo; expansión del abdomen, generado por el agrandamiento del hígado y el bazo; formación de marcas, moretones y hematomas en las extremidades; fatiga, sensación de agotamiento o cansancio, causado por una disminución de los glóbulos rojos (anemia) y bajo recuento de plaquetas.

La enfermedad de Gaucher y su similitud con la Deficiencia de Esfingomielinasa Ácida (ASMD)

Tanto la enfermedad de Gaucher como la ASMD son patologías raras, de origen genético, que pueden presentarse en cualquier etapa de la vida. Estas dos enfermedades comparten determinadas características, signos y síntomas que generan dificultad para identificarlas, retardando su diagnóstico y emporando las complicaciones asociadas.

“Dada la similitud de ambas patologías, promovemos el uso de un tamizaje dual, que podría posicionarse como una herramienta esencial para la identificación de estas enfermedades de una manera más precisa y rápida que impactará directamente en la calidad de vida de los pacientes” expresó Mora, gerente médica de enfermedades raras en Sanofi.

El diagnóstico temprano de EG y ASMD es crucial para un manejo y tratamiento específico de las enfermedades, lo cual permite prevenir o revertir significativamente algunas complicaciones. Por esta razón, es fundamental que se implementen estrategias para detectar rápidamente cualquiera de las dos patologías. Como se mencionó el *tamizaje dual* es un método que indica que todo paciente que ingrese a un estudio diagnóstico por sospecha de GD, y tenga una prueba negativa, debería ser remitido a tamizaje para ASMD.

En el marco del Día Mundial de la Enfermedad de Gaucher, es prioritario aumentar el conocimiento de esta patología en el primer y segundo nivel de atención médica, así como en la comunidad de especialistas y pacientes. Esto adquiere relevancia debido a la necesidad de identificar los síntomas de manera oportuna y efectiva, que, a su vez, posibilita un acceso oportuno y preciso a un

⁷ Mayo Clinic. 2022. Enfermedad de Gaucher. Tomado de: <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gauchers-disease/symptoms-causes/syc-2035546#:~:text=La%20enfermedad%20de%20Gaucher%20es,que%20puede%20afectar%20su%20funcionamiento>

⁸ Sanofi. 2022. Enfermedades poco frecuentes. Tomado de: <https://www.sanofi.com.ar/es/sobre-nosotros/Cuidados-especiales/Enfermedades-poco-frecuentes>



tratamiento adecuado, permitiendo un control más efectivo de la enfermedad y, en última instancia, reduciendo su impacto en la calidad de vida de los pacientes.