



Folleto informativo sobre genética para los padres

Otras enfermedades

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>

Nombre de la enfermedad: Enfermedad de Gaucher
Sigla: GD

- ¿Qué es la enfermedad de Gaucher?
- ¿Qué causa la enfermedad de Gaucher?
- ¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Gaucher?
- ¿Cuál es el tratamiento para la enfermedad de Gaucher?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la enfermedad de Gaucher?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima glucocerebrosidasa?
- ¿Cómo se hereda la enfermedad de Gaucher?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se puede realizar una prueba de detección de la enfermedad de Gaucher durante un futuro embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan la enfermedad de Gaucher o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen la enfermedad de Gaucher?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener la enfermedad de Gaucher?
- ¿Hay otros nombres para la enfermedad de Gaucher?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la enfermedad de Gaucher. Todos los niños son diferentes, y parte de esta información tal vez no sea aplicable a su hijo específicamente. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños, pero no para otros. Si tiene preguntas específicas sobre la enfermedad de Gaucher y los tratamientos disponibles, deberá contactar a su médico.

¿Qué es la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher es un trastorno hereditario que afecta varias partes del cuerpo, especialmente el bazo, el hígado, los huesos y la sangre. Rara vez, en los casos más graves, el cerebro puede verse afectado. Las personas con la enfermedad de Gaucher tienen problemas para descomponer una grasa denominada glucocerebrosidasa (también conocida como glucosilceramida). La enfermedad de Gaucher pertenece al grupo de enfermedades llamadas enfermedades de almacenamiento lisosómico. Existe una amplia variedad en cuanto a la gravedad y la edad de inicio de la enfermedad de Gaucher.

Enfermedades de almacenamiento lisosómico

Las enfermedades de almacenamiento lisosómico (LSD por sus siglas en inglés) son un grupo de trastornos hereditarios. Son causadas por enzimas que no funcionan correctamente.

Los lisosomas son como centros de reciclaje para las células. Son pequeñas bolsas llenas de enzimas. Estas enzimas ayudan a descomponer una gran cantidad de moléculas en moléculas más pequeñas que el cuerpo puede reutilizar. Las personas con LSD no tienen estas enzimas, o las que tienen no funcionan. Como resultado, tienen problemas para descomponer ciertas moléculas más grandes en formas que se puedan utilizar. Esto genera la acumulación de estas moléculas y causa diversos problemas.

Los síntomas y tratamientos para las LSD varían. También pueden variar según cada persona, incluso con la misma LSD.

¿Qué causa la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher se produce cuando una enzima llamada “glucocerebrosidasa” (GBA) falta o no funciona correctamente. Esta enzima se encuentra en los lisosomas. Su función es reciclar una grasa compleja (glucocerebrósido) que es una parte normal de las células.

Cuando el cuerpo no puede descomponer el glucocerebrósido, se acumula en los lisosomas. Esta acumulación hace que los lisosomas se hinchen y dañen las estructuras celulares que los rodean. La acumulación de glucocerebrósido en tejidos sensibles como el bazo, el hígado, la médula ósea, los huesos y otros órganos provoca los síntomas de la enfermedad de Gaucher.

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Gaucher?

Los síntomas de la enfermedad de Gaucher varían según cada persona. Pueden comenzar a diferentes edades, y presentarse en la infancia, en la adultez, o no

aparecer en absoluto. Sin tratamiento, en casos graves, los síntomas de la enfermedad de Gaucher pueden ser mortales. Es importante recordar que cada niño es diferente, y puede experimentar síntomas de manera distinta.

Existen tres formas de la enfermedad de Gaucher:

- Tipo 1 (no neuronopático, de inicio tardío)
- Tipo 2 (neuronopático agudo, de inicio infantil)
- Tipo 3 (neuronopático subagudo, de inicio juvenil)

La mayoría de las personas con la enfermedad de Gaucher padecen el Tipo 1, la condición no neuronopática de inicio tardío; los síntomas en estos casos tienden a ser más leves. Aunque los tipos de inicio infantil e inicio juvenil son menos frecuentes, tienen síntomas más graves.

Enfermedad de Gaucher Tipo 1 (no neuronopática, de inicio tardío)

La enfermedad de Gaucher Tipo 1 es el tipo más común de la enfermedad, y la edad de inicio y los síntomas varían ampliamente. Las personas con la enfermedad de Gaucher Tipo 1 por lo general no desarrollan síntomas hasta la adultez, pero en algunos casos pueden presentar síntomas durante la infancia. Es posible que algunas personas no desarrollen nunca ningún síntoma.

Los síntomas de la enfermedad de Gaucher Tipo 1 dependen de la persona y de su capacidad para producir la enzima GBA y evitar que se acumule glucocerebrósido.

Los síntomas incluyen:

- trastornos hemorrágicos (bajo recuento sanguíneo, sangrado frecuente de la nariz, problemas de coagulación);
- problemas óseos (huesos frágiles, fracturas frecuentes, dolor en los huesos);
- agrandamiento del hígado y del bazo;
- cansancio;
- bajo recuento sanguíneo;
- enfermedad pulmonar.

Es importante que las personas con la enfermedad de Gaucher Tipo 1 sean atendidas por un especialista para ayudar a tratar, prevenir y controlar cualquier síntoma. Las personas con la enfermedad de Gaucher Tipo 1 no presentan síntomas cerebrales o del sistema nervioso central. La terapia de reemplazo de enzimas puede ser útil para prevenir o disminuir los síntomas en los huesos, la sangre y el hígado.

Enfermedad de Gaucher Tipo 2 (neuronopático agudo, de inicio infantil)

Los signos de la enfermedad de Gaucher Tipo 2 (neuronopático agudo, de inicio infantil) suelen aparecer en el primer año de vida del bebé.

Estos signos y síntomas pueden incluir:

Enfermedad de Gaucher

- problemas de desarrollo;
- agrandamiento del hígado y del bazo;
- dificultades para succionar y tragar;
- convulsiones;
- afecciones de la piel;
- espasticidad (espasmos);
- movimiento ocular inusual;
- enfermedad pulmonar.

La enfermedad de Gaucher Tipo 2 es el tipo menos frecuente, y representa el 1 % de todos los diagnósticos de esta condición. No existen alternativas de tratamiento exitoso para esta forma de la enfermedad.

Enfermedad de Gaucher Tipo 3 (neuronopática subaguda, de inicio juvenil)

La enfermedad de Gaucher Tipo 3 generalmente se manifiesta durante la infancia y tiene un desarrollo más lento de los síntomas en comparación con el Tipo 2.

Estos signos y síntomas pueden incluir:

- trastornos de la sangre;
- deformidades óseas y fracturas frecuentes;
- retraso en el desarrollo;
- problemas de coordinación;
- agrandamiento del hígado y del bazo;
- enfermedad pulmonar;
- convulsiones;
- movimiento ocular inusual.

Las personas con enfermedad de Gaucher Tipo 3 pueden recibir terapia de reemplazo de enzimas para limitar algunos síntomas. Este tratamiento no es eficaz para tratar los síntomas que afectan al cerebro y al sistema nervioso central. La terapia de reemplazo de enzimas puede ser útil para prevenir o disminuir los síntomas en los huesos, la sangre y el hígado.

¿Cuál es el tratamiento para la enfermedad de Gaucher?

Las personas con la enfermedad de Gaucher deben ser tratadas por un equipo de especialistas que estén familiarizados con el trastorno. Qué especialistas se necesitarán dependerá de los síntomas de la persona. Todas las personas que padecen la enfermedad de Gaucher deben ser atendidas por un médico especialista en genética bioquímica (o un especialista en genética metabólica). Su equipo también puede incluir a un hematólogo (médico especialista en la sangre), un neurólogo (médico especialista en el cerebro), un gastroenterólogo (médico especialista en el hígado), un ortopedista (médico especialista en los

huesos) y un consejero genético. Este equipo puede brindar apoyo a la familia y ayudar a manejar los síntomas de la enfermedad de Gaucher.

Las personas con la enfermedad de Gaucher tendrán un plan de tratamiento individualizado dependiendo de la evolución y los síntomas de su condición. Ciertos tratamientos pueden ser recomendables para algunos niños, pero no para otros. Por lo general, se recomiendan los siguientes tratamientos y manejo de la enfermedad para los niños con la enfermedad de Gaucher:

1. Apoyo para los huesos y el esqueleto

El impacto sobre los huesos es la causa más común de molestias en las personas que padecen la enfermedad de Gaucher de inicio tardío. El dolor asociado y las limitaciones en la movilidad se pueden prevenir con ciertos tratamientos. Un ortopedista (médico especialista en los huesos) puede medir la fuerza de los huesos mediante imágenes (como una radiografía o una imagen de resonancia magnética [MRI]) para evaluar y monitorear los síntomas.

2. Cuidado del hígado

Los órganos abdominales, especialmente el hígado, pueden verse afectados por la enfermedad de Gaucher. La acumulación de glucocerebrósido en las células puede afectar los órganos y hacer que se inflamen y no funcionen normalmente. Un gastroenterólogo (médico especialista en el hígado) puede ayudar a monitorear y manejar los síntomas de la enfermedad de Gaucher.

3. Apoyo psicosocial

El asesoramiento individual y familiar, la educación sobre la enfermedad y la participación en organizaciones para pacientes, grupos de apoyo y grupos de ayuda son importantes para el manejo del impacto emocional y psicológico de la enfermedad de Gaucher.

4. Terapia de reemplazo de enzimas (ERT)

La enfermedad de Gaucher es causada por la insuficiencia de una enzima llamada glucocerebrosidasa ácida (GBA). La terapia de reemplazo de enzimas permite reemplazar esa enzima por vía intravenosa. Esta nueva enzima reemplaza la GBA en las personas con la enfermedad de Gaucher. Esta es una opción de tratamiento a largo plazo, pero no se considera una cura. Si la terapia de reemplazo de enzimas se comienza al aparecer los síntomas, a menudo se puede prevenir o reducir el impacto de algunos síntomas de la enfermedad de Gaucher (excepto en lo que respecta al cerebro y al sistema nervioso central).

5. Terapia de reducción de sustrato (SRT)

La terapia de reducción de sustrato tiene como objetivo disminuir la acumulación de grasa o glucocerebrósido. La terapia de reducción de sustrato se administra a personas que padecen la enfermedad de Gaucher

de inicio tardío de leve a moderada para las que la ERT no es una buena opción. La terapia de reducción de sustrato no está aprobada para niños o adolescentes, mujeres embarazadas o lactantes, pacientes muy ancianos o personas con enfermedad renal o hepática grave.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la enfermedad de Gaucher?

El éxito del tratamiento depende del tipo de enfermedad de Gaucher que tenga una persona y de cuánto haya avanzado la condición.

En niños con la enfermedad de Gaucher Tipo 3 crónica, la ERT puede mejorar y prevenir los síntomas (aparte de los síntomas que afectan al cerebro y al sistema nervioso central). La ERT puede aumentar la fuerza ósea y proteger los órganos abdominales.

En personas con la enfermedad de Gaucher de inicio tardío, los tratamientos de ERT y SRT pueden usarse para ayudar a prevenir o mejorar los síntomas.

Mediante la detección y el tratamiento temprano, los niños con la enfermedad de Gaucher tienen más probabilidades de disfrutar de una vida saludable.

¿Qué provoca la falta o el mal funcionamiento de la enzima GBA?

Los genes le indican al cuerpo cómo elaborar enzimas diferentes. El gen GBA da las instrucciones para que el cuerpo pueda producir la enzima GBA. Las personas con la enfermedad de Gaucher tienen dos copias del gen GBA que no funcionan correctamente. Debido a los cambios, también llamados variantes, en estos dos genes, la enzima GBA no funciona correctamente o no se produce en absoluto.

¿Cómo se hereda la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher se hereda de manera autosómica recesiva. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

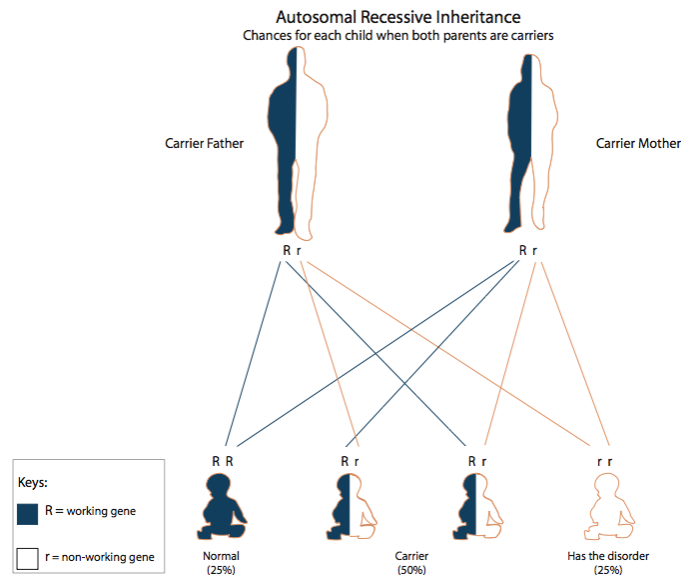
En las personas con la enfermedad de Gaucher, ninguna de las dos copias del gen GBA funcionan correctamente. Estas personas heredan un gen defectuoso de cada padre.

Los padres de los niños con enfermedad de Gaucher generalmente no presentan la condición ellos mismos. En cambio, cada padre tiene un gen defectuoso y un gen que sí funciona para la enzima GBA. Los padres se denominan portadores. Los portadores no tienen la enfermedad de Gaucher ya

Enfermedad de Gaucher

que uno de los genes GBA funciona correctamente. El gen GBA que funciona puede generar suficiente enzima GBA para que la persona esté saludable.

Cuando ambos padres son portadores, cada embarazo tiene un 25 % (1 en 4) de probabilidad de tener como resultado un niño con la enfermedad de Gaucher (tiene el trastorno). Existe un 50 % (1 en 2) de probabilidad de que el niño sea portador, como sus padres. Existe un 25 % (1 en 4) de probabilidad de que el niño tenga dos genes que funcionan (normal).



Las familias con niños que tienen enfermedad de Gaucher cuentan con asesoramiento genético disponible. Los consejeros genéticos pueden responder preguntas sobre cómo se hereda la enfermedad de Gaucher, las opciones durante futuros embarazos, y cómo realizarles pruebas a otros miembros de la familia. Consulte a su médico sobre una derivación a un consejero genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El diagnóstico de la enfermedad de Gaucher generalmente se realiza mediante una evaluación médica y pruebas genéticas. Las pruebas genéticas para la enfermedad de Gaucher pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también llamadas análisis de ADN, buscan cambios (variantes) en el par de genes que causan la enfermedad de Gaucher. Si se descubre un cambio genético en otros miembros de la familia, la prueba puede detectar si su hijo tiene la misma variante.

El análisis de ADN no siempre es necesario para diagnosticar a su hijo. Es útil para conocer los cambios genéticos en un niño con la enfermedad de Gaucher,

ya que esto es esencial para las pruebas de portadores o prenatales que se presentan a continuación.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

Pruebas de detección

Prueba de detección para recién nacidos (tamiz neonatal)

En algunos estados se realizan pruebas de detección para recién nacidos para la enfermedad de Gaucher como parte del tamiz neonatal. Se usa una gota de sangre tomada del talón del bebé para detectar diferentes enfermedades. Las pruebas para recién nacidos detectan la enfermedad de Gaucher al observar la actividad enzimática de la GBA. Las enzimas GBA se encuentran activas en la sangre de todo recién nacido saludable. Dado que los bebés con la enfermedad de Gaucher tienen enzimas GBA que funcionan mal o que no funcionan en absoluto, tendrán una actividad reducida de esta enzima.

Un resultado positivo para la prueba de detección de Gaucher en el tamiz neonatal **no** significa que tenga la enfermedad de Gaucher. A veces, la enzima GBA muestra bajo nivel de actividad en personas que nunca desarrollan la enfermedad de Gaucher. Por lo tanto, un resultado positivo en la prueba de detección significa que se deben realizar más pruebas para confirmar o descartar la enfermedad de Gaucher. En pocas ocasiones, se obtienen falsos positivos incluso al realizar pruebas adicionales.

Cuando se sabe que uno o ambos padres son portadores de la enfermedad de Gaucher, los resultados del tamiz neonatal no son suficientes para descartar la enfermedad de Gaucher en el bebé. En este caso, se deben realizar pruebas de diagnóstico más sensibles además de las pruebas de detección para recién nacidos, incluso si el resultado fuera negativo.

Concentración de quitotriosidasa en suero

Esta prueba de sangre mide la cantidad de una enzima llamada quitotriosidasa en sangre. Las personas con enfermedad de Gaucher a menudo presentan más quitotriosidasa en sangre de lo esperado. Muchas otras enfermedades también generan niveles elevados de quitotriosidasa en sangre, por lo que esta prueba no se puede utilizar para hacer un diagnóstico definitivo de la enfermedad de Gaucher. Sin embargo, esta prueba puede usarse para monitorear el progreso del tratamiento de la enfermedad de Gaucher en las personas afectadas.

Prueba de confirmación

La prueba de confirmación es necesaria para el diagnóstico de la enfermedad de Gaucher. Es posible que no todas las personas necesiten cada una de las pruebas de confirmación enumeradas a continuación.

Actividad de la enzima GBA

En esta prueba, se toma una pequeña muestra de sangre y se mide la actividad de la enzima GBA. De ser necesario, los resultados de la prueba se confirman al medir nuevamente la actividad de la enzima GBA en un tejido (generalmente, una muestra de piel).

Pruebas genéticas

En caso de no presentar síntomas, se pueden emplear pruebas genéticas para determinar el cambio genético específico de una persona. Esto permite clasificar el tipo de la enfermedad de Gaucher que tiene una persona.

Biopsia de médula ósea

En esta prueba, se toma una pequeña muestra de médula ósea. Si se observan células con una acumulación de glucocerebrósido en la muestra, puede indicar la enfermedad de Gaucher. Esta prueba no siempre es necesaria para diagnosticar la enfermedad de Gaucher.

¿Se puede realizar una prueba de detección de la enfermedad de Gaucher durante un futuro embarazo?

Solo está disponible la prueba genética prenatal de la enfermedad de Gaucher si ya se identificó un cambio genético en la familia. Si no se realizan antes del embarazo, las pruebas se pueden llevar a cabo durante el embarazo. Una vez identificada la causa genética, se puede analizar el ADN del feto. La muestra para esta prueba se obtiene por muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) o amniocentesis.

Los padres pueden elegir realizar una prueba durante el embarazo, o bien pueden esperar hasta el nacimiento para realizarle la prueba al bebé. También pueden optar por usar técnicas de reproducción asistida con el fin de disminuir la probabilidad de que sus futuros hijos tengan la enfermedad de Gaucher. Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus alternativas y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan la enfermedad de Gaucher o sean portadores?

Posibilidades de tener la enfermedad de Gaucher

Cada hermano (de los mismos padres) de un bebé con la enfermedad de Gaucher tiene un 25 % (1 en 4) de probabilidad de desarrollar también la enfermedad. Incluso los hermanos mayores que no han mostrado ningún síntoma de la enfermedad podrían tener enfermedad de Gaucher de inicio tardío que aún no ha causado síntomas, pero que podría hacerlo en el futuro. Todos los hermanos de una persona con la enfermedad de Gaucher deberían

realizarse una prueba. No todos los estados ofrecen pruebas de detección para recién nacidos para la enfermedad de Gaucher. Incluso si los hermanos de su bebé tuvieron resultados normales en el tamiz neonatal, se les debe realizar una prueba específica para detectar la enfermedad de Gaucher ya que el tratamiento temprano puede prevenir problemas de salud más graves. Hable con su médico o consejero genético sobre realizar pruebas a sus otros hijos para detectar la enfermedad de Gaucher.

Portadores de la enfermedad de Gaucher

Cada hermano (de los mismos padres) de un bebé con la enfermedad de Gaucher tiene un 50 % (1 en 2) de probabilidad de ser portador. Cada hermano (de los mismos padres) que no tenga la enfermedad de Gaucher tiene un 66 % (2 en 3) de probabilidad de ser portador.

Si tiene un hijo con la enfermedad de Gaucher, sus hermanos y hermanas tienen un 50 % (1 en 2) de probabilidad de ser portadores. Es importante que los demás miembros de la familia sepan que pueden ser portadores. Existe una baja probabilidad de que también estén en riesgo de tener hijos con enfermedad de Gaucher.

No todos los estados ofrecen pruebas de detección para recién nacidos para la enfermedad de Gaucher. Esto hace que sea especialmente importante informar a los miembros de la familia si corren el riesgo de tener un hijo con esta enfermedad.

¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?

Pruebas de diagnóstico

Los hermanos de un niño con la enfermedad de Gaucher deberían realizarse una prueba. Hable con su médico o consejero genético si tiene preguntas sobre las pruebas para detectar la enfermedad de Gaucher.

Prueba para detección de portadores

Si se detectan cambios (variantes) en ambos genes en su hijo, otros miembros de la familia pueden realizarse un análisis de ADN para saber si son portadores. Si tiene preguntas sobre las pruebas de portadores, hable con su consejero genético o médico.

¿Cuántas personas tienen la enfermedad de Gaucher?

Se estima que 1 de cada 40,000 a 1 de cada 100,000 nacimientos con vida corresponde a un bebé con la enfermedad de Gaucher.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher ocurre en personas de todas las etnias y razas. Sin embargo, ocurre con más frecuencia en ciertos grupos. El inicio tardío es más frecuente en personas de ascendencia judía asquenazí. 1 de cada 850 nacimientos en personas de ascendencia judía asquenazí corresponde a un bebé con la enfermedad de Gaucher. 1 de cada 12 personas de ascendencia judía asquenazí son portadores de la enfermedad de inicio tardío. El inicio infantil agudo ocurre en todas las etnias y razas, y es el tipo menos común de la enfermedad de Gaucher. El inicio infantil crónico ocurre con más frecuencia en personas de ascendencia del norte de Europa, Egipto o Asia Oriental.

¿Hay otros nombres para la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher también se denomina:

- Deficiencia de glucocerebrosidasa
- Deficiencia de glucosilceramida
- Síndrome de lipidosis cerebrósida
- Esplenomegalia Gaucher
- Glucocerebrosidosis
- Lipidosis glucosilcerebrósida
- Lipoidosis de querasina
- Tesaurosismosis querasínica
- Histiocitosis lipoide (tipo querasina)
- Esfingolipidosis 1

¿Dónde puedo obtener más información?

National Gaucher Foundation

<http://www.gaucherdisease.org>

Children's Gaucher Research Fund

<http://www.childrensgaucher.org>

Genetic Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/gaucher-disease>

National Organization for Rare Disorders

<https://rarediseases.org/rare-diseases/gaucher-disease/>

Información del documento

Creado por: www.newbornscreening.info

Revisado por: Especialistas en metabolismo de Hawai, California, Oregon y Washington

Fecha de revisión: 12 de mayo de 2020

Actualización: 12 de mayo de 2020

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO BRINDA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto cuenta con el apoyo de una beca de la Oficina de Salud de la Madre y el Niño, Administración de Servicios y Recursos de Salud, Sucursal de Servicios Genéticos. N.º de proyecto de MCH: UH7MC30774-01-00 <http://mchb.hrsa.gov>