

Subtipos de la Enfermedad de Gaucher

El desorden de depósito lisosomal más frecuente es la Enfermedad de Gaucher (EG), y se caracteriza por la acumulación de glucosilceramida (glucocerebrósido) debido a la deficiencia hereditaria de la enzima beta-glucocerebrosidasa (beta-glucosidasa ácida lisosomal) quien degrada los glucocerebrósidos intermediarios comunes de los componentes globósidos y gangiósidos de las membranas celulares, principalmente del sistema fagocítico mononuclear macrófago/monocito, que se acumulan a nivel de los histiocitos del bazo, nódulos linfáticos, médula ósea, tubo digestivo, tracto genitourinario y peritoneo; células de Kupffer del hígado; osteoclastos del hueso; microglia del sistema nervioso central, y macrófagos alveolares del pulmón como células de Gaucher (células con acumulación de glucocerebrosidasa).

Basados en el compromiso neurológico, la Enfermedad de Gaucher (EG), puede ser clasificada en 3 subtipos: no-neuronopática o tipo 1, que se presenta en el 94% de los casos; neuronopática o tipo 2, presente en un 1% de los casos), y neuronopática crónica o tipo 3, que corresponde al restante 5% de los casos). La EG tipo 1 o forma del adulto o no neuronopática, es la más frecuente (90%), con prevalencia en población no judía de 1/60000 habitantes. En judíos de origen Ashkenazi es 1:1000 nacimientos. Los pacientes presentan esplenomegalia (95%), hepatomegalia (70%) y lesiones óseas (80%); también anemia, alteraciones de los factores de la coagulación y neumopatía. La EG tipo 2 o forma infantil o neuronopática aguda, ocurre en 1 de 200000 recién nacidos, con lesión neurológica severa al

inicio de la vida, rápidamente progresiva. Los pacientes fallecen antes de los dos años de edad con retraso psicomotor grave, parálisis oculomotora, signos piramidales, bulbares y crisis convulsivas mioclónicas. Cursa además con una forma fatal neonatal con ictiosis cutánea e hidrops fetal. La EG tipo 3 o forma neuronopática subaguda o de tipo juvenil, aparece entre uno y 14 años de edad o en la tercera y cuarta décadas de la vida. Es una variante intermedia entre los tipos 1 y 2 con prevalencia de 1 en 100000 habitantes; más frecuente en el norte de Suecia. La sobrevida varía de los dos a los 60 años.

Moreno et al., presentan el reporte de un caso de un recién nacido masculino quien presenta una Enfermedad de Gaucher tipo 2.

Moreno-Giraldo LJ, Satizábal-Soto JM. Mutación de heterocigosis en paciente con Enfermedad de Gaucher tipo II: reporte de caso. *Rev Gastrohnutp* 2015; 17: 87-90

CARLOS ALBERTO VELASCO BENÍTEZ

Editor

Director del Grupo de Investigación en Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica GASTROHNUP

Profesor Titular

Universidad del Valle

Cali, agosto 6 de 2015