



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE GAUCHER

DESCRIPCIÓN:

Es una condición heredada no ligada al sexo, que causa la acumulación de depósitos grasos en ciertos órganos y en los huesos. Esta enfermedad puede causar una gran variedad de síntomas. Nuestros cuerpos contienen miles de sustancias activas llamadas “enzimas”. En individuos sanos, la enzima glucocerebrosidasa ayuda al organismo a degradar un cierto tipo de molécula grasa. Las personas con la “Enfermedad de Gaucher” no tienen cantidades suficientes de esta enzima. Como resultado, las células se llenan de esta grasa no digerida. Estas células se conocen como células de Gaucher. Los expertos han identificado 3 tipos diferentes de la Enfermedad de Gaucher: Tipo 1 (no neuropático) es la forma más común, afecta a 1 de cada 40.000 a 60.000 niños nacidos vivos, no afecta al cerebro o al sistema nervioso central. Tipo 2 (neuropático agudo) es más rara y afecta a menos de 1 en 100.000 niños nacidos vivos. Sufren efectos más severos. Tipo 3 (neuropático crónico) es también poco común y afecta a menos de 1 en 100.000 niños nacidos vivos. Los signos son menos severos que en el Tipo 2.

SÍNTOMAS:

Las células de Gaucher se acumulan típicamente en diferentes partes del cuerpo, primordialmente en el hígado, bazo y la médula ósea. La acumulación de las células de Gaucher puede causar el agrandamiento del bazo e hígado, anemia, infartos óseos entre otros síntomas. En raros casos el cerebro y el sistema nervioso central resultan afectados.

Sus signos y síntomas pueden manifestarse en los individuos afectados a cualquier edad, aunque el Tipo 2 y Tipo 3 son más comúnmente diagnosticados en la niñez.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG)

Presidente: **José Antonio Maza**

✉ Correo : c/ Maestro Soler, 10-1º , Puerta 2 37008 Salamanca

☎ tfo: **923.26.33.29**

✉ email: **gaucher@eresmas.com**