



Asociación MPS
España

LISOSOMALES



Asociación de las Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados
MPS ESPAÑA
Entidad declarada de utilidad Pública



cupón de adhesión



MPS ESPAÑA

C/ Anselm Clavé nº 1.
08787 La Pobra de Claramunt (Barcelona)
Telfs. Oficina:
938 040 959 - 692 986 068
CIF: G- 63.282.917
Nº Registro Nacional: 171.505

**Entidad Declarada de Utilidad Pública
por el Ministerio del Interior**
Entidad conforme con los requisitos de
la norma UNE - EN ISO 9001.2008



Sedes:
DELEGACIÓN MPS MADRID
DELEGACIÓN MPS MARBELLA
MPS CASTILLA LA MANCHA
MPS ANDALUCIA

www.mpsesp.org
info@mpsesp.org

Con la colaboración de:



Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

**ENTIDAD DECLARADA
DE UTILIDAD PÚBLICA**

**LA ENFERMEDAD
DE GAUCHER**

UN FUTURO ESPERANZADOR

¿Qué es la enfermedad de Gaucher?

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva (un individuo debe recibir el alelo anormal de ambos padres portadores para heredar la enfermedad), poco frecuente de depósito lisosomal y caracterizada por el acúmulo de depósitos de glucosilceramida (o de glucocerebrósido) en las células del sistema mononuclear macrófago del hígado, del bazo, pulmones, huesos, médula ósea y a veces el cerebro.

Debe su nombre al médico francés Philippe Charles Ernest Gaucher.

¿Con que frecuencia se presenta?

La incidencia de la enfermedad de Gaucher en la población general es de 1 en 60.000, pero puede llegar a ser de 1 por cada 1 000 entre los judíos Ashkenazis. Su prevalencia es de 1 en 100.000 habitantes.

Síntomas y herencia

La enfermedad de Gaucher es hereditaria se transmite de forma autosómica recesiva y es causada por mutaciones en el gen GBA (1q21), que dan lugar a un defecto en la actividad de la glucocerebrosidasa (también conocida como glucosilceramidasa o b-glucosidasa ácida). En casos raros es causada por mutaciones en el gen PSAP, que provoca una deficiencia de la proteína activadora saposina C.

El diagnóstico puede confirmarse mediante la medición del nivel de actividad de glucocerebrosidasa en los leucocitos circulantes o en fibroblastos de la piel.

Es una enfermedad heterogénea caracterizada por la asociación de organomegalia (bazo, hígado), osteopatía (dolor, infartos óseos, osteonecrosis) y citopenias (trombocitopenia, anemia y, más raramente, neutropenia).

La actividad de algunos marcadores biológicos incluyendo la enzima quitotriosidasa, la ECA (enzima convertidora de la angiotensina), la ferritina y la fosfatasa ácida tartratorresistente (TRAP) también están incrementadas.

A pesar de que dispone de tratamientos farmacológicos, la enfermedad de Gaucher es una enfermedad crónica invalidante, con un importante impacto en la calidad de vida de las personas afectadas.

Se ha descrito además una alta incidencia de enfermedad de Parkinson y mieloma múltiple en personas con esta enfermedad.

Tipos de Gauchery y su evolución

Características

Tipo 1 (no neuropática): es la forma crónica y no neurológica, y representa el 95 % de los casos. Se caracteriza por la presencia de: osteopenia y osteoporosis con la posibilidad de fracturas óseas patológicas, osteonecrosis, hepatoesplenomegalia, anemia y trombocitopenia, enfermedad pulmonar y ausencia de enfermedad primaria del sistema nervioso central.

Tipo 2 (neuropática aguda): es la forma neurológica aguda, caracterizada por la aparición temprana (durante el primer año de vida), la disfunción del tronco cerebral, la progresión rápida y organomegalia asociada. La esperanza de vida no llega a los dos años de edad.

Tipo 3 (crónica o neuropática sub-aguda): es la forma neurológica subaguda y se caracteriza por la encefalopatía progresiva (apraxia oculomotora, epilepsia y ataxia), asociada a las manifestaciones de la enfermedad de tipo 1 y con aparición en la infancia o en la adolescencia. El progreso de la enfermedad es más lento y los afectados pueden vivir hasta la tercera o cuarta década de vida.

¿Cómo se trata?

En la actualidad existen dos aproximaciones terapéuticas específicas disponibles para la enfermedad de Gaucher tanto tipo 1 como tipo 3: el tratamiento de reemplazo intravenoso enzimático y la terapia de reducción de sustrato.

Se están desarrollando nuevas opciones terapéuticas para todos los tipos de Gaucher.

Es importante que los pacientes con enfermedad de Gaucher reciban tratamiento antes de la aparición de lesiones potencialmente irreversibles. (Fuentes: Orphanet, Genetaq)

Objetivos

Los objetivos genéricos de la Asociación, todos de interés general y sin ningún ánimo lucro, son:

- Fomento de la investigación científica sobre las causas, desarrollo y terapia para las enfermedades lisosomales.
- Asesoramiento, apoyo e información a las familias afectadas.
- Promoción de seminarios, conferencias y actos públicos para favorecer el intercambio de conocimientos y su divulgación entre el personal médico, científico y los pacientes.
- Promoción en general, de actuaciones de carácter preventivo y concretamente de aquellas que eviten la transmisión genética.
- Divulgación de las enfermedades lisosomales.
- Promoción de becas científicas, premios, etc...

Cupón de adhesión



Colabora con nosotros

Apellidos:

Nombre:

D.N.I.:

Dirección:

Población:

C.P.:

Provincia:

E-mail:

Telfs.:

6 euros

Aportación voluntaria:

Cuentas de la asociación: "La Caixa": ES74-2100-2390-6502-0001-2780

BBVA: ES55-0182-1873-4902-0153-5393

Autorizo a la entidad por el pago de los recibos que presente la Asociación MPS España, en concepto de cuota mensual

-----/-----/----- Firma: -----