



# PROTOCOLO ENFERMEDAD DE GAUCHER

## Descripción

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad de depósito, hereditaria, por actividad deficiente de una enzima llamada glucocerebrosidasa (también llamada: glucosilceramidasa, ceramida B-glucosidasa o B-glucosidasa ácida).

## Diag. CIE 10

**Capítulo** IV  
**Subcapítulo**  
**Código** E 75.2

## Formas clínicas

Gaucher tipo I: forma más frecuente, compromiso visceral sin compromiso neurológico.

Gaucher tipo II: neuropático agudo

Gaucher tipo III: neuropático crónico

## Tratamiento

### Gaucher tipo I

**a) La terapia de reemplazo enzimático (TRE)** es el tratamiento farmacológico de elección en la enfermedad. Consiste en la administración intravenosa de la enzima lisosomal deficiente.

El TRE está indicado para:  
(De acuerdo a normativas APE)

1) Enfermedad tipo I no neuropática del adulto con uno o más de los siguientes signos:

a) Trombocitopenia con tendencia al sangrado. Recuento de plaquetas menor a 120.000 x mm<sup>3</sup>.

b) Anemia moderada o severa luego de excluir otras deficiencias como falta de hierro. Hemoglobina: 1,0 g/dl debajo del límite inferior para sexo y edad.

c) Patología ósea luego de excluir otras causas como déficit de Vit. D

d) Evidencia radiológica de enfermedad esquelética más allá de la osteopenia y/o deformación de Erlenmeyer.



## PROTOCOLO ENFERMEDAD DE GAUCHER

e) Enfermedad de Erlenmeyer (patología ósea característica) evaluada a través de RM o Rx femorales o de columna.

f) Hepatomegalia significativa (tamaño hepático más de 1,25 veces del valor normal - 1.750 cc, en adultos) y esplenomegalia (tamaño cinco veces o más mayor al valor normal - 875 cc en adultos).

2) Menores de 18 años con enfermedad tipo I.

### **Imiglucerasa (Cerezyme®)**

Producida por Genzyme Co (Cambridge, Massachusetts, USA).

Se presenta en forma liofilizada, en viales que contienen 200 o 400 U.

La dosis diluida se administra por vía i.v. en infusión durante un plazo de 2 horas.

### **b) La Terapia por inhibición de sustrato (Sin cobertura APE)**

Miglustat (Zavesca®) vía oral, menor eficacia y más efectos secundarios.

El tratamiento debe continuar durante toda la vida del paciente.

Las interrupciones del tratamiento no se recomiendan.

### **Seguimiento:**

#### **De tipo I**

Evaluación completa cada 12 a 24 meses en pacientes que están recibiendo TRE y han logrado los objetivos terapéuticos.

Absorciometría dual de rayos X (DEXA) cada 24 meses

Realizar evaluación completa ante cambio de dosis o aparición de una complicación importante.

**En las tablas de las pág. 12 a 15 del protocolo se resumen los principales estudios de seguimiento recomendados en esta enfermedad en su variedad de tipo I sin compromiso neurológico.**



## **PROTOCOLO ENFERMEDAD DE GAUCHER**

### **Requerimientos APE**

- a) Historia Clínica detallada con tipo de enfermedad (I, II o III).
- b) Exámenes de laboratorio (Hemograma completo, conteo de plaquetas).
- c) Informe radiológico.
- d) Confirmación de la patología mediante punción biopsia hepática y/o dosaje enzimático (betaglucoocerebrosidasa u otras) y/o estudios genéticos.

### **Sin cobertura APE:**

- 1) Pacientes con enfermedad de Gaucher Tipo II y III.
- 2) Portadores asintomáticos.
- 3) Utilización profiláctica en casos leves.

### **Requerimientos para Diagnóstico**

**Diagnóstico de certeza:** actividad de glucocerebrosidasa 15% < de lo normal en leucocitos de sangre periférica.

**Confirmación de la patología** mediante punción biopsia hepática y/o estudios genéticos.

El examen hematológico, la cuantificación de fosfatasas ácidas, de quitotriosidasa, el examen radiológico de tórax y esqueleto y la identificación de células de Gaucher en el aspirado medular, apoyan fuertemente la sospecha clínica de la enfermedad y ayudan a cuantificar el grado de gravedad de la misma.