CHECK LIST DIAGNÓSTICO
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).

Diagnóstico

- ✓ Historia Clínica detallada con tipo de enfermedad (I, II o III). **(*)**
- ✓ Exámenes de laboratorio (Hemograma completo, conteo de plaquetas). **(*)**
- ✓ Informe radiológico.
- ✓ Confirmación de la patología mediante punción biopsia hepática y/o dosaje enzimático (betaglucocerebrosidasa u otras) y/o estudios genéticos. **(*)**
- ✓ La cuantificación de fosfatasas ácidas, de quitotriosidasa, 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.

(*) Requerimiento APE

Cobertura APE para IMIGLUCERASA (Cerezyme®)
Condiciones de inclusión:

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 mm3.
   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 Vitamina D.

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

   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).

CHECK LIST DIAGNÓSTICO
ENFERMEDAD DE GAUCHER

2) Menores de 18 años con enfermedad tipo I.

Condiciones de exclusión:

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

Para ampliación de información favor de consultar el protocolo correspondiente