

# ¿Pensó en GAUCHER? Pediatría



## Diagnóstico Enfermedad de GAUCHER

### ALGORITMO

Si ha observado alguno de los siguientes signos / síntomas...

#### ESPLENOMEGALIA

**PLAQUETOPENIA**  
menos de 150.000 plaquetas/mm<sup>3</sup>

#### ANEMIA

6 meses a 2 años Hb < 9,5 gr/dl  
2 a 12 años < 10,5 gr/dl

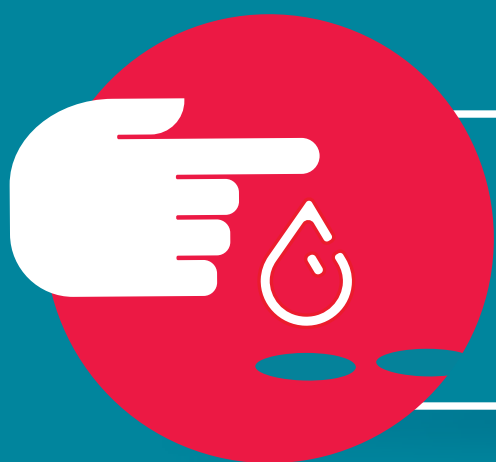


Uno o más de estos criterios:

- HEPATOMEGALIA (Disconfort abdominal)
- DOLORES ÓSEOS AGUDOS Y/O CRÓNICOS
- DÉFICIT DE CRECIMIENTO
- SIGNOS NEUROLÓGICOS
- RETRASO PUBERAL
- SIGNOS RADIOLÓGICOS  
Deformidad de Erlenmeyer, fracturas patológicas, lesiones líticas, baja masa ósea (DXA), infartos óseos y necrosis avascular

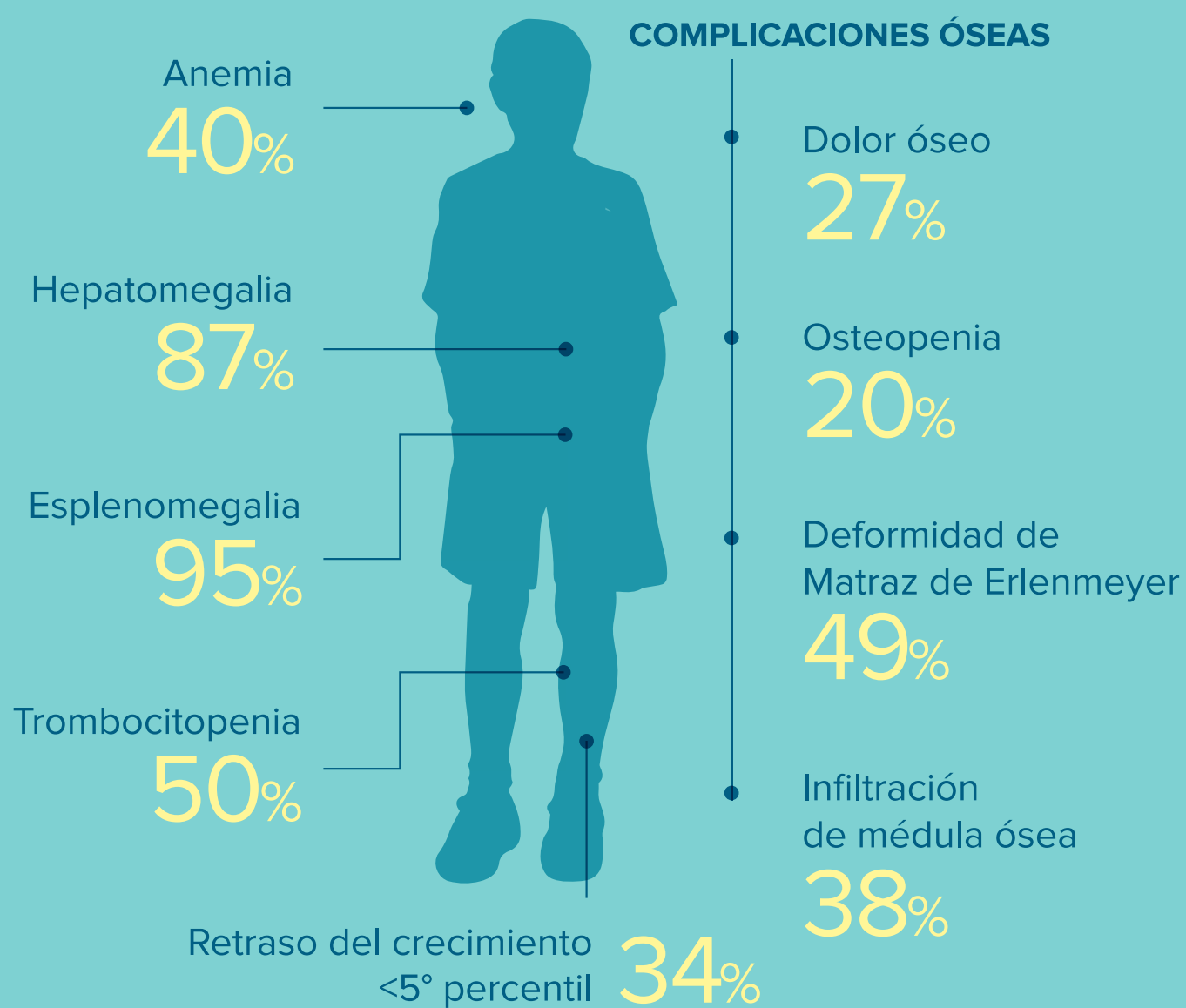
#### Descartar

- Patologías malignas



DESCARTAR ENFERMEDAD DE GAUCHER  
Una gota de sangre puede ayudar al diagnóstico

### Manifestaciones de la Enfermedad de Gaucher en pediatría<sup>1</sup>



**+60%**  
DE LOS PACIENTES  
son diagnosticados en edad pediátrica

Early Diagnosis of Gaucher Disease in Pediatric Patients: Proposal for a Diagnostic Algorithm Maja Di Rocco, *Pediatr Blood Cancer* 2014;61:1905-1909 / 1. Adaptado de Kaplan P, et al., *Arch Pediatr Adolesc Med.* 2006; 160:603-608