

¿Pensó en GAUCHER? Clínica Médica



Diagnóstico Enfermedad de GAUCHER

ALGORITMO

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

ESPLENOMEGALIA



PLAQUETOPENIA menos de 150.000 plaquetas/mm³



ANEMIA

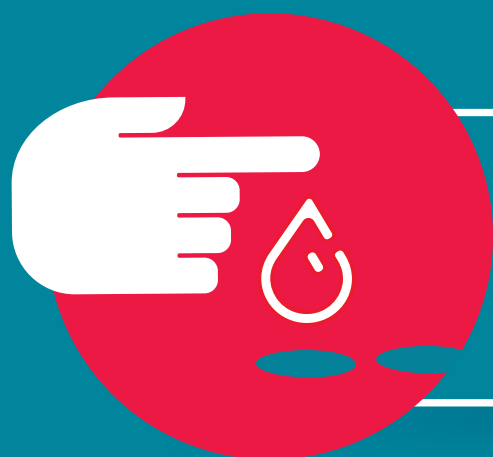
Hb < 11 gr/dl en mujeres
Hb < 12 gr/dl en hombres

Uno o más de estos criterios:

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

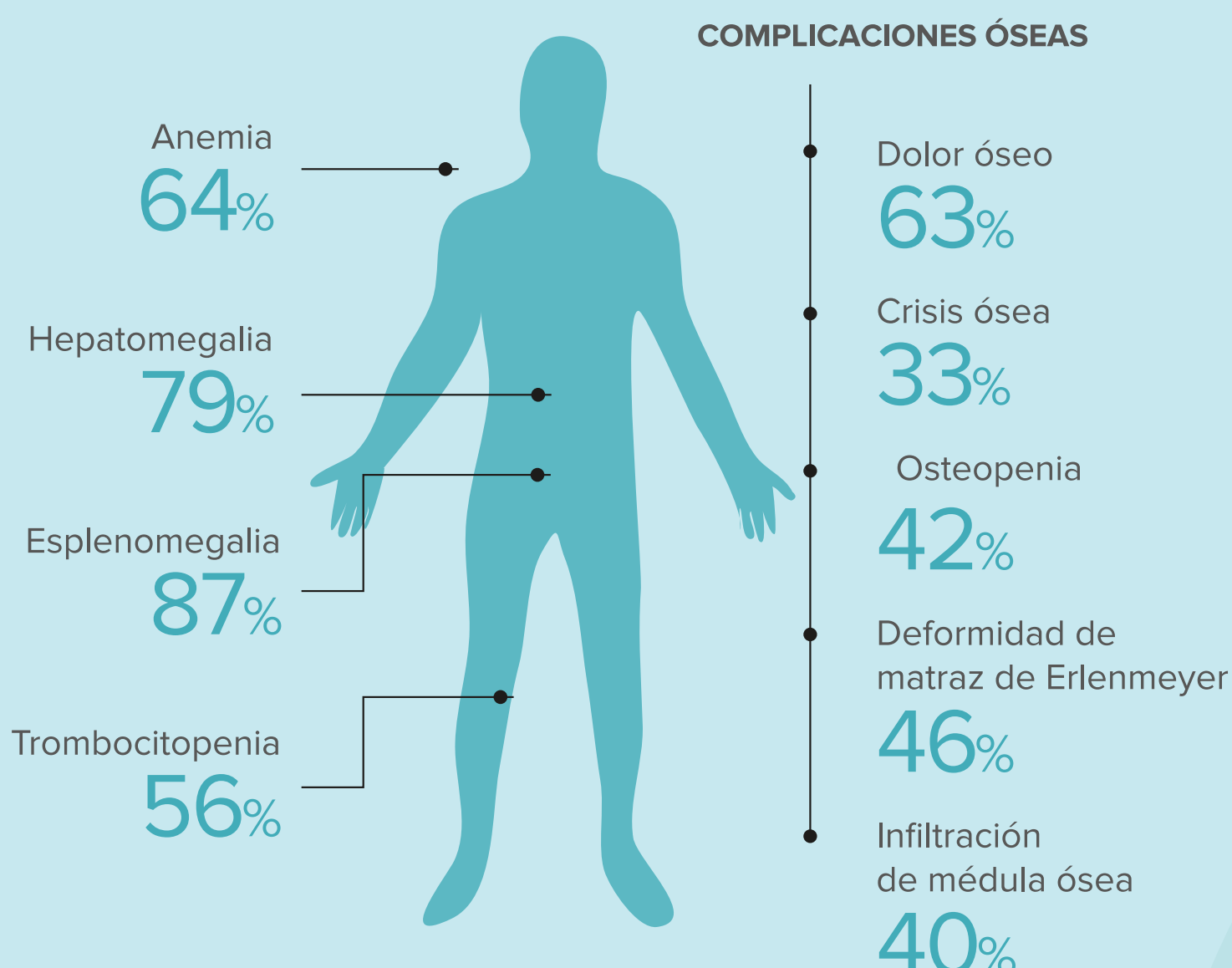
Descartar

- Patologías malignas



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

Manifestaciones de la Enfermedad de Gaucher en población adulta



+30%
DE LOS DIAGNÓSTICOS
DE ENFERMEDAD DE GAUCHER
son realizados en edad adulta

Adaptado de Charrow J, et al., Arch Intern Med. 2000; 160:2835-2843. / Early Diagnosis of Gaucher Disease in Pediatric Patients: Proposal for a Diagnostic / Algorithm - Maja Di Rocco, Pediatr Blood Cance r 2014;61:1905-1909