

# Enfermedad de Gaucher

---

En cada embarazo, las mujeres tienen del 3 al 5 por ciento de probabilidad de tener un bebé con malformaciones congénitas. Esto se llama su riesgo imprevisible. Esta hoja habla sobre si la exposición a la enfermedad de Gaucher podría aumentar el riesgo de malformaciones congénitas más allá del riesgo imprevisible. Esta información no deberá usarse como un sustituto del cuidado médico o los consejos de su proveedor de la salud.

## ***¿Qué es la enfermedad de Gaucher?***

La enfermedad de Gaucher es un desorden genético. Las personas con la enfermedad de Gaucher tienen una deficiencia de una enzima llamada glucocerebrosidasa (glu·co·ce·re·bro·si·dasa). Esta enzima ayuda a metabolizar las sustancias grasas en el organismo. Sin suficiente de esta enzima, las sustancias grasas se acumulan en el hígado, el bazo, los pulmones, la médula ósea, y menos común, en el cerebro. La acumulación de esta sustancia grasa causa que muchos de los órganos del organismo se estiren y no trabajen bien. Los síntomas comunes incluyen el adelgazamiento óseo (osteopenia), dolor de huesos y fracturas, agrandamiento del hígado (hepatomegalia) y fácil tendencia a los moretones.

Hay tres tipos principales de enfermedad de Gaucher, denominados Tipo I, Tipo II o Tipo III. Los síntomas pueden variar de leves a severos y dependen del tipo de enfermedad de Gaucher. La enfermedad de Gaucher ocurre en aproximadamente 1 en 60,000 individuos. El tipo I es la forma más común del trastorno. Ocurre más a menudo en individuos de etnia judía Ashkenazi (Europa del Este) que en personas de otros orígenes. Afecta a aproximadamente 1 en cada 900 individuos de ascendencia judía ashkenazi.

## ***¿Puede la enfermedad de Gaucher hacerlo más difícil embarazarme?***

La mayoría de las mujeres con la enfermedad de Gaucher no tienen problemas con fertilidad relacionada con su enfermedad.

## ***Tengo la enfermedad de Gaucher y me gustaría embarazarme. ¿Qué debería hacer?***

Es importante hacer un plan de tratamiento antes de embarazarse. Se recomienda tener una consulta con su equipo de médicos (incluyendo su obstetra, anesthesiólogo, hematólogo y la especialista de enfermedad de Gaucher) sobre las estrategias de tratamiento antes y durante el embarazo, durante el parto y postparto.

Si su embarazo no fue planeado, usted debería ponerse en contacto con su proveedor de salud tan pronto como se entere que está embarazada. Evaluar su enfermedad ósea antes del embarazo es importante ya que el embarazo aumenta el riesgo de dolor severo en los huesos (una crisis ósea).

Su plan de tratamiento incluirá formas de controlar su embarazo y los síntomas de la enfermedad de Gaucher. Hable con sus proveedores de salud sobre qué medicamentos o vitaminas debe tomar durante el embarazo. Las personas con la enfermedad de Gaucher podrían no tener suficiente cantidad de ciertas vitaminas y nutrientes como la vitamina D o el calcio. La suplementación de Vitamina B12 y ácido fólico debe haberlo iniciado antes del embarazo. Se recomienda que usted revise su registro de vacunación y obtenga cualquier vacuna necesaria antes de embarazarse o tan pronto como usted sepa que está embarazada, especialmente si le han quitado el bazo. Muchas vacunas son compatibles con el embarazo. Para obtener más información, consulte la hoja informativa de MotherToBaby sobre [Las vacunas](https://mothertobaby.org/es/fact-sheets/las-vacunas/pdf/) en <https://mothertobaby.org/es/fact-sheets/las-vacunas/pdf/>.

## ***¿Cómo afecta el embarazo la enfermedad de Gaucher?***

La mayoría de las mujeres con la enfermedad de Gaucher tendrán hijos sanos. Para algunas, nuevos síntomas de Gaucher puede comenzar durante un embarazo. Las mujeres con la enfermedad de Gaucher corren un riesgo más alto de tener hemorragias, infecciones postparto y enfermedades óseas. Algunos estudios han encontrado un aumento en la probabilidad de abortos espontáneos en mujeres con la enfermedad de Gaucher. No se cree que haya un aumento en el riesgo de tener otras complicaciones en el embarazo, incluyendo malformaciones congénitas, presión arterial alta, parto prematuro y diabetes gestacional para las mujeres con la enfermedad de Gaucher.

Algunas mujeres con enfermedad de Gaucher pueden desarrollar anemia (niveles bajos de glóbulos rojos, necesarios para transportar oxígeno) y trombocitopenia (bajo recuento de plaquetas en la sangre, que puede afectar la

coagulación) durante el embarazo. Las mujeres con trombocitopenia severa y / o anomalías de la coagulación podrían tener el riesgo de sangrado alrededor del tiempo de alumbramiento. Ya que se tiene un bajo conteo de glóbulos rojos y plaquetas, aumenta el riesgo de complicaciones con los anestésicos, no se recomienda el uso de la anestesia epidural durante el parto para las mujeres con la enfermedad de Gaucher.

### ***¿Continúo con mi tratamiento para la enfermedad de Gaucher durante el embarazo?***

Lo ideal es que dicuta todos sus medicamentos con sus proveedores de salud antes de intentar quedar embarazada. Si queda embarazada antes de hablar con su proveedor de salud, hágales una llamada tan pronto como se entere. La terapia de reemplazo de enzimas se ha utilizado con éxito en el embarazo. Para obtener más información sobre los tratamientos para la enfermedad de Gaucher durante el embarazo, consulte las hojas informativas de MotherToBaby sobre la terapia de reemplazo de enzimas, el miglustat y los bifosfonatos.

### ***¿Puedo amamantar a mi bebé si tengo la enfermedad de Gaucher?***

Parece que la enfermedad de Gaucher no afecta la habilidad de la mujer para amamantar. Es muy importante considerar posibles complicaciones óseas. Generalmente, una mujer que amamanta pierde entre el 3 al 7% de su densidad ósea durante la lactancia, la cual por lo general se recupera después de que se deja de amamantar. Esta pérdida podría ser importante para la mujer con la enfermedad de Gaucher quien ya tiene una densidad ósea baja. El amamantar más de 6 meses quizá no sea recomendable. Es importante balancear los beneficios de la lactancia con los riesgos de salud materna. Asegúrese de hablar con su proveedor de salud acerca de todas sus preguntas sobre la lactancia.

**Por favor haga clic [aquí](#) para las referencias.**

**[¿Preguntas? Llame al 866.626.6847 | Texto 855.999.3525 | Correo electrónico o chat en MotherToBaby.org](#)**

---

Descargo de responsabilidad: las hojas informativas de MotherToBaby están destinadas a fines de información general y no deben reemplazar los consejos de su proveedor de atención médica. MotherToBaby es un servicio de la Organización sin fines de lucro de Especialistas en Información de Teratología (OTIS). Copyright de OTIS, agosto 2, 2018.