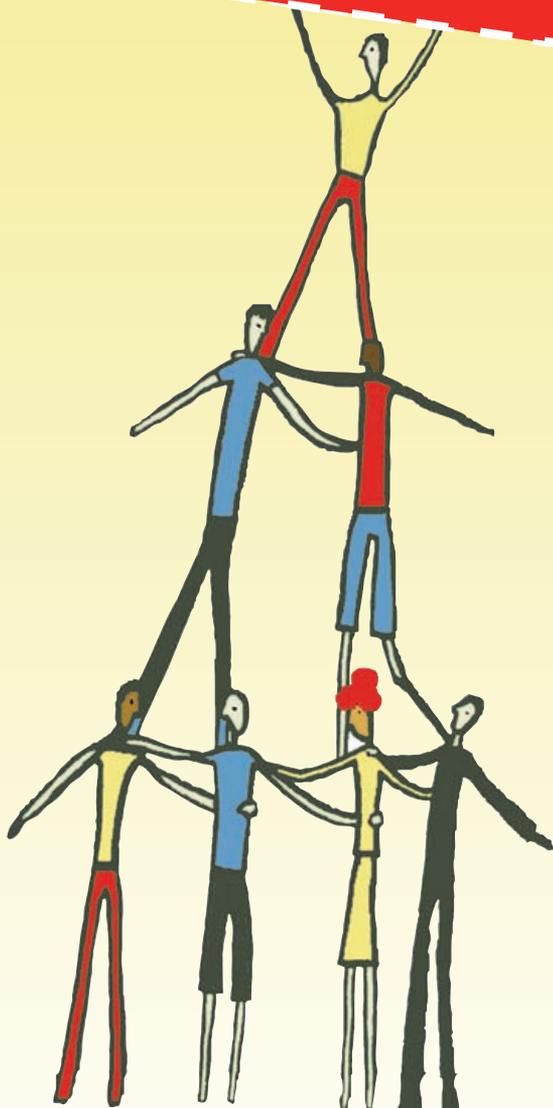


¿CÓMO HABLO CON MI FAMILIA SOBRE

# Gaucher?



# Contenido

¿Por qué tengo que hablar con mi familia sobre Gaucher?	1
¿Qué es Gaucher?	2
¿Cómo afecta a los individuos?	6
¿Cómo resultan afectadas las familias?	8
¿Qué es el historial de salud familiar? Y ¿Cómo me afecta?	12
Cuénteme más sobre mis genes	13
¿Cómo afectan mi salud las decisiones que tomo?	14
¿Por qué debo decirle a la familia que tengo Gaucher?	16
Y ahora, ¿qué?	23
Recursos	23
¿Qué debo hacer si mi familia no quiere hablar sobre Gaucher?	24

---

Este folleto le ayudará a hablar con su familia sobre la enfermedad de Gaucher. Cada sección incluye una variedad de maneras de dirigirse a su familia. Cada familia es diferente, entonces debe seleccionar la manera con la que mejor se sientan usted y su familia.



## **¿Qué es una familia?**

No hay un solo modelo que calce a todas las familias. Su familia es el grupo de personas importantes a su bienestar. Podrán estar relacionadas a usted por biología, por contrato legal (mediante la adopción o el matrimonio), o por lazos emocionales (mediante el cariño, la dependencia, la obligación o la cooperación).

# ¿Por qué tengo que hablar con mi familia sobre Gaucher?



La enfermedad de Gaucher es una condición rara (en relación con otras condiciones crónicas). La mayoría de las personas no la conocen y es posible que nunca la hayan oído mencionar. Usted podrá encontrar que muchos médicos y otros profesionales de la salud no saben mucho de la enfermedad.

Es importante dar a entender a su familia y a los profesionales de salud de qué trata la enfermedad de Gaucher, qué significa para usted, y cómo su diagnóstico podría afectar a su familia. Algunos temas para compartir son los primeros síntomas y señales y cómo se hereda la condición.

Al compartir su historia, sus parientes podrán comprender su propio historial de salud familiar. A su vez, es útil para usted saber por completo la historia de salud de su familia, incluyendo Gaucher y otras condiciones que puedan ser hereditarias. Al crear un panorama completo, usted y su familia podrán:

- Identificar los riesgos que corren por tener genes compartidos.
- Hablar entre ustedes sobre otros temas de salud (incluyendo la calidad de vida).
- Resumir sus datos para dárselos a los proveedores de servicios médicos.



# La enfermedad de Gaucher

---

## ¿Qué es Gaucher?

Gaucher (se pronuncia go-shé) es una condición hereditaria la cual causa que se formen depósitos en ciertos órganos y huesos. Nuestros cuerpos contienen miles de sustancias activas llamadas enzimas. Por ejemplo, el estómago contiene enzimas que ayudan a disolver la comida que uno consume. En las personas sanas, la enzima glucocerebrosidasa ayuda a que las células del cuerpo disuelvan cierto tipo de molécula (glucocerebrósida). Las personas que padecen de Gaucher no tienen suficiente de esta enzima. Como resultado, las células se llenan de la molécula y dejan de funcionar de manera normal. Estas células se denominan células Gaucher.



## La historia de la familia Cruz

Enrique: Mi hermano Héctor y yo padecemos la enfermedad de Gaucher. Cuando nos enteramos que yo padecía la enfermedad, todo el mundo expresó sus inquietudes. Siempre hay comunicación con la familia, porque siempre hay alguien en la familia que padece de algo y eso se comunica siempre, es muy normal. Casi siempre la enfermedad más fuerte que hay es la que toma la conversación, en nuestro caso la mía. A mí me tuvieron que hacer biopsia porque los médicos no sabían que tenía. Pero después de que me diagnosticaron, a Héctor no le tuvieron que hacer nada, al ver cuales eran las características de la enfermedad y cuales eran los síntomas que yo tenía. Inmediatamente Héctor se dio cuenta que su bazo no estaba normal. Tenía el bazo agrandado y que si yo tenía esa enfermedad Héctor debía tenerla también o estaba él en las posibilidades de tenerla. Mi problema es en los huesos y más que nada en las piernas, aunque a mi hermano le afecta más en sus brazos. Porque no siempre te afecta en el mismo lugar.

Hay tres tipos principales de Gaucher. El Tipo 1 es el que se da más comúnmente. Los síntomas son extremadamente variable. En algunas personas los síntomas se pueden ver en la infancia, mientras que en otras se diagnostica en la tercera edad. El Tipo 1 de Gaucher no afecta el cerebro. Los Tipos 2 y 3 de Gaucher afectan el cuerpo y el cerebro. Los bebés con el Tipo 2 pueden resultar muy enfermos y no suelen sobrevivir más allá de su segundo año. Los niños con el Tipo 3 suelen mostrar un cuadro más severo de Gaucher con algunos efectos sobre el cerebro.

El Tipo 1 de Gaucher ocurre con mayor frecuencia entre la población judía ashkenazi (de ascendencia Europa Oriental), comparado con la población en general. No obstante, es importante recordar que el Tipo 1 de Gaucher puede manifestarse en individuos de cualquier etnicidad.

Los Tipos 2 y 3 son trastornos muy raros.

María: Mis otros dos hijos eran saludables, pero ellos siempre estaban enfermos cuando chiquitos.

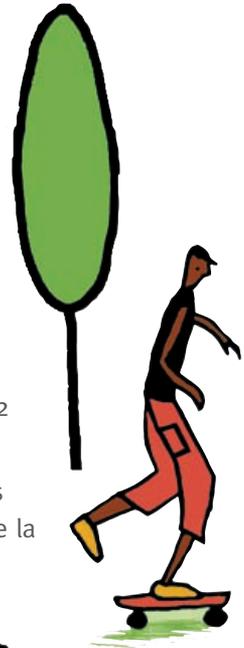
Héctor: Mi doctor no sabía nada de Gaucher, pero le dije que tenía un hermano que tenía estos síntomas y yo debo tener esto. De inmediatamente el médico se dio cuenta que yo tenía también la enfermedad. Porque yo le expliqué los síntomas que tenía y los síntomas de la enfermedad.



Dislenny: La enfermedad de mi padre me inspiró a estudiar enfermería. En una clase me preguntaron sobre una enfermedad que padeciera mi familia y entonces usé Gaucher; la maestra estaba sorprendida, nunca había escuchado de esa enfermedad. Espero que pueda ayudar a mi familia y encontrar una cura.

## ¿Quién está en riesgo?

- Gaucher ocurre tanto en los hombres como en las mujeres.
- Gaucher afecta a las personas de todas las razas y etnicidades, por todo el mundo.
- Gaucher es más común entre las personas de ascendencia judía ashkenazi.
- Las señales y los síntomas de Gaucher pueden aparecer en las personas afectadas a cualquier edad.
- Las señales y los síntomas de Gaucher pueden variar mucho dentro de las familias, aún entre hermanos.
- Cuando ambos padres son portadores del gen, existe una posibilidad de 1 en 4 (25%) que cualquier hijo suyo tendrá Gaucher.
- Si uno de los padres tiene la enfermedad y el otro es portador, existe una posibilidad de 1 en 2 (50%) que cualquier hijo suyo tendrá Gaucher.
- Cuando ambos padres tienen Gaucher, todos sus hijos heredarán la enfermedad. [Vea gráfica sobre la herencia en la página 9.]



## Señales y síntomas principales

- Anemia (bajo recuento de células sanguíneas rojas)
- Fatiga
- Bajo recuento de plaquetas
- Hematomas
- Agrandamiento del bazo y del hígado
- Facilidad de sangrado, difícil de controlar
- El dolor de los huesos, una crisis ósea (dolor severo de los huesos acompañado de fiebre) y la posibilidad de quebrarse los huesos fácilmente
- Disminución de la densidad mineral ósea

Las señales y los síntomas de Gaucher pueden aparecer a cualquier edad.

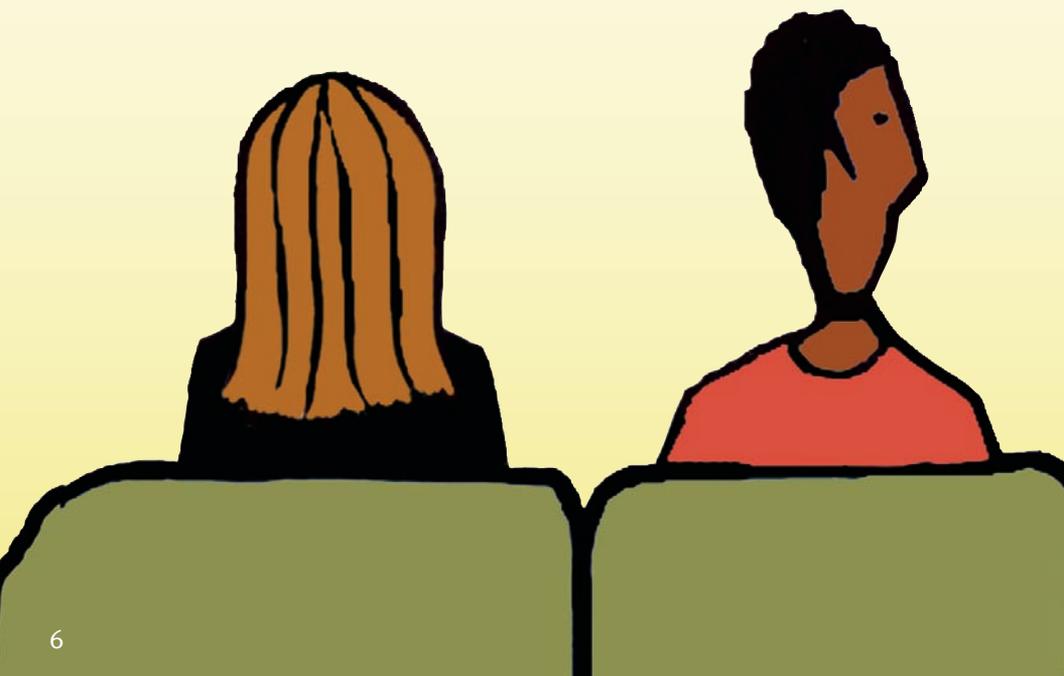
# ¿Cómo afecta a los individuos?

---

El recibir un diagnóstico de una condición genética puede ser un evento que le cambie la vida a los individuos y a sus familiares. Afortunadamente, mucho se ha aprendido de la enfermedad de Gaucher – su causa, el manejo de sus síntomas, y tratamientos que podrán prevenir, detener o invertir los síntomas principales.

## La calidad de vida

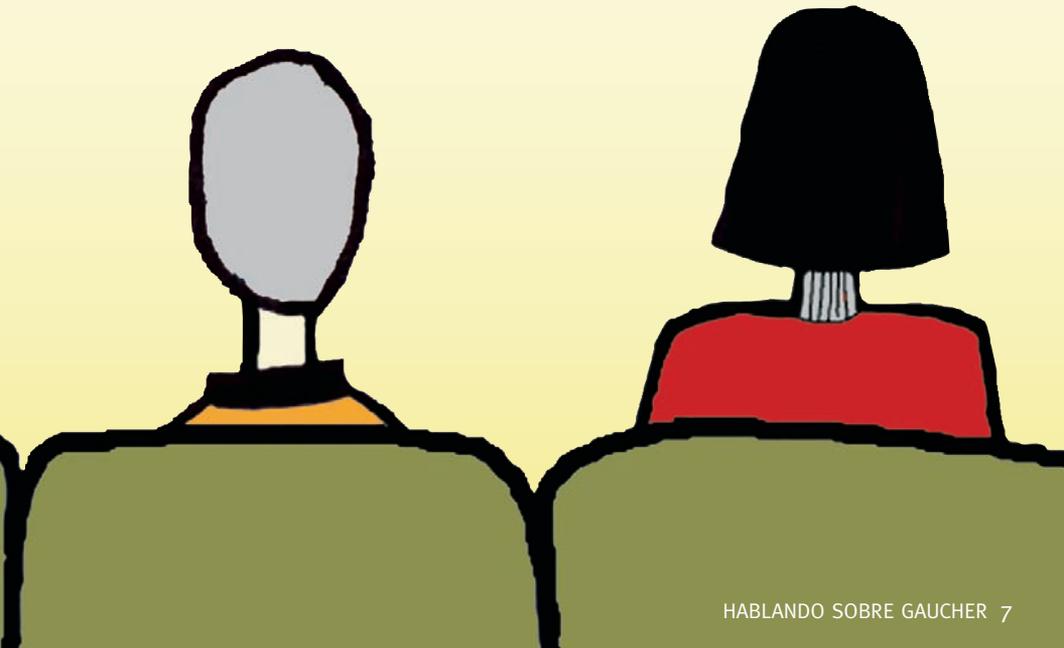
Para algunas personas, la incomodidad, el dolor y la incapacitación por motivos de una enfermedad del esqueleto pueden resultar en un impacto serio sobre la calidad de vida. Hoy, con un diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado, algunas personas con Gaucher podrán salvarse de los síntomas severos con respeto a los huesos.



## Diagnóstico

Son muy importantes el diagnóstico y tratamiento tempranos para los individuos con Gaucher. No obstante, se desconoce mucho de la enfermedad, y muchas personas sufren meses y años sin ser diagnosticadas correctamente antes de recibir un diagnóstico definitivo que lo que tienen es Gaucher. Se puede hacer un diagnóstico definitivo con una prueba de sangre que mida la actividad de las enzimas glucocerebrosidasas. El diagnóstico podrá llevar mucho tiempo porque las señales y los síntomas de Gaucher se manifiestan también en otros trastornos:

- Leucemia o linfoma
- Mieloma múltiple
- Púrpura trombocetopénica idiopática (PTI)
- Enfermedad Neimann-Pick



# ¿Cómo resultan afectadas las familias?

---

Un diagnóstico de Gaucher en cualquier persona podrá revelar un riesgo mayor que otros familiares tengan el gen, o que tengan Gaucher. Esto incluye a los hermanos, los padres, y los hijos así como parientes más



lejanos como primos. La **consejería genética** para las familias que tienen Gaucher es importante para ayudar a ver quiénes deben hacerse la prueba de Gaucher para determinar si padecen de la enfermedad o si son portadores.

## Sugerencias para la salud

- Un diagnóstico temprano podrá reducir el riesgo de complicaciones médicas serias.
- Gaucher es una condición de por vida. Vaya regularmente a su médico para chequeos.

A continuación hay algunas pruebas que su médico podrá hacerle:

- Un examen físico
- Imágenes por Resonancia Magnética (MRI por sus siglas en inglés)
- Pruebas de la sangre para verificar niveles de anemia y plaquetas

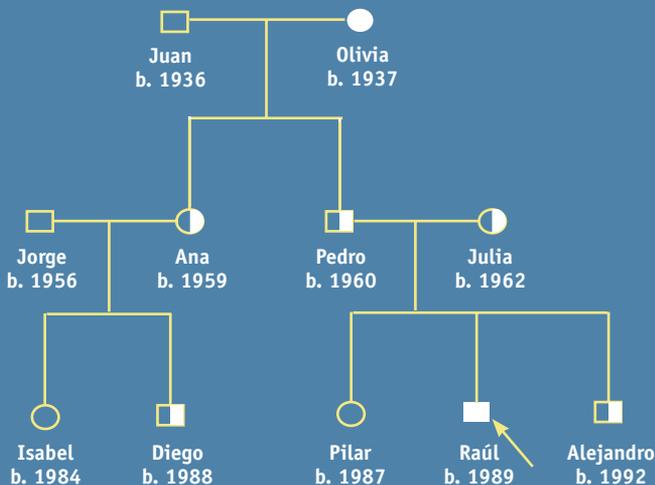


# La historia de Raúl

Mi nombre es Raúl, y yo tengo Gaucher. También lo tiene mi abuela paterna.

Mi abuela, Olivia, le pasó el gen a mi papá y a mi tía Ana. Ambos son portadores. Mi tía se casó con Jorge, quien no tiene el gen de Gaucher. Tengo dos primos – Diego es portador, y Isabel no lo es.

Mi papá se casó con otra persona portadora del gen – mi mamá. Esto significa que cada uno de sus hijos—yo, mi hermano y mi hermana—tiene una posibilidad de 1 en 4 (25%) de tener Gaucher, de 1 en 2 (50%) de ser portador, y de 1 en 4 (25%) de no tener el gen de Gaucher. Pilar nació primera – ¡y no tiene el gen de Gaucher! Yo soy el hijo del medio—yo tengo Gaucher. Alejandro es portador.



○ = mujer

□ = hombre

■ = Gaucher

# Algunas enfermedades vienen de familia



**Usted comparte mucho con su familia**—incluyendo lo que lo pone enfermo.

La familia puede tener genes en común, costumbres, dietas, y entorno, por ende, comparten el riesgo para los mismos problemas de salud.

Las enfermedades más comunes (enfermedad cardíaca, diabetes, etc.) se conocen como condiciones “multifactoriales” y resultan en una combinación de genes, estilo de vida, y entorno. Es posible que las personas que comparten genes similares no desarrollen la misma enfermedad si deciden por otras opciones o viven un entorno diferente.



## La historia de Cintia y Khaleb

Mi nombre es Cintia y soy la mamá de Khaleb que tiene la condición genética de Gaucher. El padre de Khaleb decía que él no era su hijo, porque él no creía que esa genética podía haber entre nosotros, si nosotros gracias a Dios somos todos sanos. Ni siquiera nos conocíamos que era la condición esa. Y en un momento determinado el padre de él se había echo una prueba de ADN por la saliva y él se dio cuenta que realmente era su hijo y ni modo.

Por otro lado, muchas condiciones resultan de un cambio específico en el ADN de un solo gen, lo cual se llama mutación. Muchas de estas condiciones, como Gaucher, son raras. En estos casos, los genes tienen un rol mucho mayor que las influencias del estilo de vida o el entorno. Estas condiciones suelen desarrollarse cuando un individuo nace con mutaciones genéticas específicas.

Algunas condiciones son más comunes en ciertos grupos raciales o étnicos. Por ejemplo, Gaucher se da con mayor frecuencia entre personas con herencia judía ashkenazi (de Europa Oriental), aunque no se limita a este grupo. Otras condiciones ocurren con igual frecuencia en diversas poblaciones.

**Es importante hablar acerca de todos los tipos de condiciones médicas**—comunes y raras, leves y fatales, agudas y crónicas—con su familia y con sus doctores. El saber sobre las condiciones que afectan a su familia le puede ayudar a tomar decisiones informadas sobre su salud.

Yo estoy acá en los Estados Unidos sola, pero le he mandado información a mi familia a mi país para mantenerlos más conectados. Mi papá es muy amigo del director de un hospital y le ha llevado la revista para enseñarle. Ellos quieren entender y aprender más de Gaucher.



## ¿Qué es el historial de salud familiar?

---

El historial de salud familiar es una colección de datos sobre las condiciones médicas que afectan a su familia, así como de las costumbres alimenticias, actividades y entornos que comparte su familia. La salud de su familia es parte de la historia entera de la familia. El saber sobre las condiciones médicas de su familia le puede ayudar a tomar decisiones sanas.

## ¿Cómo puede mi historial de salud familiar afectar mi salud?

---

Se heredan muchas cosas de los padres y de los abuelos. Ellos nos transfieren cultura y valores mediante fotos, recetas, historias, prácticas espirituales y música. También se hereda la fisonomía – por ejemplo, la altura y el color de los ojos. Unas pequeñas estructuras dentro de las células llamadas genes transportan información sobre estas características y guían al cuerpo para el crecimiento y el desarrollo. Los cambios en los genes también podrán llevar a un riesgo familiar por desarrollar ciertas condiciones médicas, como Gaucher.

# Cuénteme más sobre mis genes

---

Los genes son instrucciones dentro de cada una de sus células. Todos tenemos genes diferentes de los demás, entonces todos tenemos una serie diferente de instrucciones. ¡Es por los genes que somos únicos!

- Los genes llevan instrucciones que les indican a sus células cómo funcionar y crecer.
- Cada persona tiene dos copias de cada gen, uno de la madre y otro del padre.
- Un cambio dentro de un gen se llama mutación.
- Los genes están adentro de las células. Cada parte de su cuerpo se compone de miles de millones de células que trabajan juntas.
- Los genes se disponen en estructuras llamadas cromosomas. La mayoría de las personas tiene 23 pares de cromosomas. Se encuentran copias de los cromosomas dentro de cada célula.
- Los cromosomas se componen del ADN. El ADN es un código especial que detalla las instrucciones en sus genes.
- La causa de Gaucher es una mutación en un solo gen.

**Los genes llevan instrucciones que les indican a sus células cómo funcionar y crecer.**

# ¿Cómo afectan mi salud las decisiones que tomo?

---

Muchas cosas afectan su salud. Algunas cosas – como los genes—están fuera de su control. Cada persona tiene muchos cambios en los genes (mutaciones). A veces estos cambios no surten ningún efecto o incluso resultan ser levemente útiles. Pero otras veces, como con Gaucher, le pueden afectar la salud.

Otras cosas – por ejemplo lo que come, si fuma, si hace ejercicio, y cómo se gana la vida—pueden ser influenciadas con las decisiones que toma. Aunque no puede cambiar sus genes, sí puede cambiar su comportamiento. Un estilo de vida sano puede mejorar la calidad de vida de las personas que tienen Gaucher.



## La historia de Thelma

Me hicieron el examen de Gaucher cuando estaba embarazada en 1997. Primero pensamos que era algo pasajero. Pero la doctora, con la ayuda de un traductor, nos explicó a mi esposo y a mí que la enfermedad era mortal. Fue devastador escuchar de qué se trataba. Nos explicó que había medicina pero no era una garantía que podría vivir.

Tengo una hermana y primos en California pero mis padres están en Guatemala. Al principio fue difícil hablar con ellos y solo hablábamos de la enfermedad con mi esposo. Pero luego le contamos a la familia. Todos estaban muy tristes pues se me dijo que era una enfermedad fatal

Si bien no puede  
cambiar sus genes,  
sí puede cambiar su  
comportamiento.



como el cáncer. Durante mi embarazo la pasé llena de preocupación sin saber lo que podía pasar.

Ahora soy parte de un grupo de padres Latinos que tienen hijos con incapacidades (mi hijo fue diagnosticado cuando pequeño con autismo) o padres que viven con una incapacidad. En este grupo compartimos experiencias y damos apoyo. Todos saben que tengo Gaucher y ya saben de la enfermedad. Yo siempre trato de educar a mi comunidad de lo que es vivir con Gaucher.



# ¿Por qué es importante decirle a la familia que tiene Gaucher?

---

La enfermedad de Gaucher es una condición hereditaria. Esto significa que pasa de generación en generación. Si usted o alguien en su familia tiene Gaucher, es posible que otros miembros de la familia, adultos o niños, también tengan Gaucher sin saberlo.

Al saber este historial de salud familiar le puede ayudar a tomar decisiones inteligentes para usted y su familia. Por ejemplo, usted podrá:

- Hacer que le hagan a usted y a su pareja la prueba de Gaucher para saber si la tiene o si es portador.
- Tomar decisiones reproductivas bien informadas.
- Recibir tratamiento con los primeros indicios de síntomas.



## La historia de José

Una o dos veces al mes recibo información de Gaucher y todos los nuevos tratamientos que están saliendo. Más que todo hablo de Gaucher con mi esposa, pero también hablo con toda mi familia, incluso una hermana mía en Colombia. Ella se hizo el examen de sangre porque tenía muchos problemas con los huesos, y salió negativo. Hay otro hermano que tiene muchos problemas. Muchas veces le he dicho que se haga el examen pero no ha querido. No sé por qué le da miedo hacerse el examen.





## ¿Cómo le hablo a mi familia sobre Gaucher?

---

La enfermedad de Gaucher puede causar síntomas que son diferentes de condiciones comunes como la enfermedad cardíaca, diabetes y cáncer, pero los pasos a tomar para hablar de ello con su familia pueden ser similares.

### **Hable con su familia**

Sus parientes son la mejor fuente de información sobre su familia. Esto implica que a la vez usted también es una fuente de información para ellos. El historial familiar muchas veces se comparte al conversar durante eventos como fiestas de cumpleaños, matrimonios, reuniones, congregaciones religiosas, cenas familiares, y velorios. Estos eventos ofrecen la oportunidad de hablar con sus familiares sobre sus vidas. Les puede hacer preguntas sobre su salud y contarles lo que usted sabe de la suya.

# ¿Cómo le hablo a mi familia sobre Gaucher?

## Use lo que tiene

Resultados de pruebas, cartas de su médico, u otra información que haya recibido sobre su diagnóstico se puede compartir con los familiares para ayudarles a comprender sus circunstancias. Es posible que les explique sus probabilidades de tener Gaucher o la probabilidad de que sus hijos hereden Gaucher de sus padres. Las paginas de internet y los folletos que le hayan resultado útiles a usted podrán servirles también a sus parientes. Este librito lo puede distribuir para ayudar a explicar el historial de la salud familiar y Gaucher.

## Planifique una conversación individual

Después que haya discutido el tema de Gaucher, es posible que quiera conversar más detalladamente con ciertos familiares. Algunas personas responden mejor con conversaciones individuales en vez de conversaciones en un grupo grande. Esto le dará la oportunidad de responder a cualquier pregunta que tuvieran y usted mismo hacer preguntas.

Estas conversaciones individuales deberían realizarse cuando tanto usted como su pariente quieran hacerlo: no debe sentirse forzado ni cansado. Hay que aportarle a la conversación la energía y la atención que se merece. También



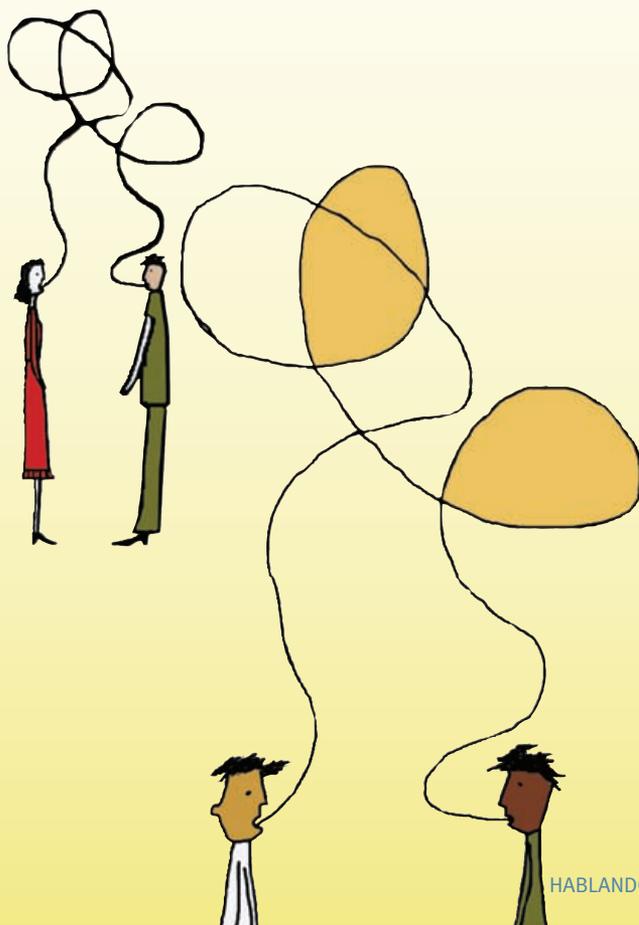
asegúrese que su pariente no se sienta amenazado. Hágale entender a él o a ella que usted está dispuesto a responder a preguntas y que no es una conversación de una sola vez, sino que la conversación puede continuar en el futuro.

## Lleve compañía

Si tiene un amigo o un pariente que sea médico o profesional que entienda sobre Gaucher, y que le haya ayudado a usted durante su diagnóstico y tratamiento, podrá ser útil que le acompañe para darle apoyo durante la conversación.

## Envíe una carta

Es posible que usted quiera enviarle una carta a sus familiares para ponerlos al día con información sobre su salud y sobre Gaucher. Su médico o su consejero genético podrá ayudarle a escribir esta carta y a determinar quién en la familia se beneficiaría de recibir esta información.



# ¿Cómo me preparo para esta conversación?



## Tenga los datos

Tiene que tener los datos sobre Gaucher para poder responder a cualquier pregunta que tenga su familia o para poder referirle a otros recursos. Utilice sus propias experiencias y la información que haya aprendido de su médico y de otras personas. Recuerde que Gaucher varía entre personas, entonces es necesario hablar con su proveedor de salud para consejos médicos. [Pase a la página 2 para más detalles sobre Gaucher que usted puede compartir con su familia.]

## Tenga en cuenta el impacto que podrá tener para su familia

Para cada miembro de la familia con el que hable, tenga en cuenta lo que podrá significar para él o ella el diagnóstico



## La historia de Gabriela

Mi nombre es Gabriela, soy paciente de Gaucher. Cuando me enteré fue muy triste porque en mi casa nunca me habían dicho nada. Me enteré porque un día cuando tenía 14 años, revisando papeles vi una historia médica de mi hermano y leí que el había fallecido por la enfermedad y me di cuenta que teníamos la misma enfermedad. Pero no le dije nada a mi mamá ni a mi papá. No sabía como decirles, como preguntarles si a mi me iba a pasar lo mismo. Yo sabía lo que tenía pero no sabía que tan grave era. Ni como debía cuidarme, ni nada. Entonces pasaron meses hasta que les pregunté, ¿Por qué no me habían dicho que mi hermano falleció de eso? ¿Por qué a mi me habían dicho que mi hermano falleció de pulmonía? También les empecé a reclamar por qué no me llevaban a un ortopédico, porque yo veía mi estructura diferente pero ellos decían, “pero si nosotros te vemos bien.”

de usted. Por ejemplo, es posible que otros familiares tengan mayores probabilidades de ser portadores de Gaucher. Lo que esto significa es que tienen una copia del gen transformado. Esto no resulta ser un problema médico, pero es información útil de tener por razones de planificación familiar. Como Gaucher puede heredarse, es posible que algunos de sus parientes tengan Gaucher. [Vea gráfica sobre la herencia en la página 9.]

### **Prepárese para reacciones diversas**

Respete los deseos de una persona que no quiere hablar de ciertos temas. Algunos parientes podrán sentirse incómodos al oír de Gaucher o de otras condiciones de salud. Deje muy claro que usted está dispuesto a conversar cuando ellos estén listos.

Ahora yo la entiendo a mi madre, le daría pena explicarme. Nunca han querido saber realmente quien tiene los genes para no echarse la culpa. En realidad no es culpa de nadie. Ahora siempre hablamos pero no se habla mucho de la enfermedad en sí. Gracias a Dios yo tengo un carácter más llevadero y vivo mi vida como quiero. No me privo de nada, no me limito a nada. Hacemos bromas pues a mí me han operado ya las caderas. Me han puesto prótesis, me dicen la mujer biónica. A mí no me afecta para nada. Al contrario. Yo no lo veo como una enfermedad, es parte de mí.



# Cómo comenzar la conversación

---

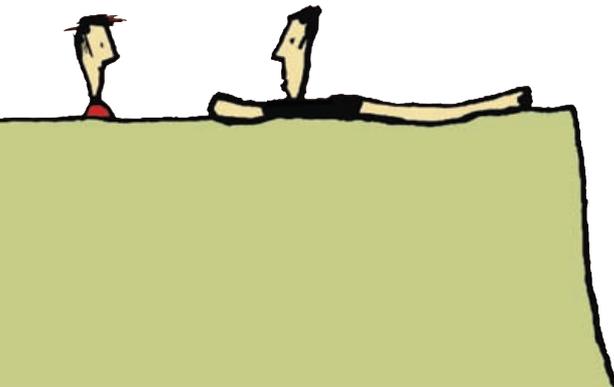
No existe una sola manera de conversar con su familia sobre la salud y sobre Gaucher. Después de contarle a la familia su historia, usted podrá contarle los síntomas que indican que una persona puede tener Gaucher.

## Problemas de salud que se asocian con Gaucher

- Es fácil obtener hematomas
- Sangrar prolongado después de sufrir un corte
- Se cansa con facilidad (fatiga)
- Dolor en los huesos
- Abdomen agrandado por tener el hígado o el bazo engrandecido

## Preguntas sobre la familia para ayudar a crear un historial de salud familiar

- ¿Sabe si sus padres o sus abuelos tomaban medicinas regularmente? Sí lo sabe, ¿qué tipo de medicina y para qué era?
- ¿Alguien ha tenido problemas con el embarazo o el parto? ¿Qué tipo de problemas?
- ¿Hay alguna enfermedad que viene de familia?
- ¿Hay algo más que quieras contarme de tu vida o de las preocupaciones sobre la salud en nuestra familia?



# Y ahora, ¿qué?

---

Continúe hablando con su familia y sus médicos.

Prepárese a hablar con familiares cuando sea que ellos estén dispuestos a tener la conversación.

Manténgase al día con Gaucher, para sí mismo y para informar a su familia.

Recuerde – usted no puede cambiar el hecho que tiene Gaucher, pero sí puede tomar pasos para tener una vida más saludable.

## Recursos

---

### Aprenda más e involúcrese

Fundación Nacional de Gaucher: [www.gaucherdisease.org](http://www.gaucherdisease.org)

El Cuidado de Gaucher (Gaucher Care): [www.gauchercare.com](http://www.gauchercare.com)

Aprendizaje de Enfermedades de Depósito Lisosomal (Lysosomal Learning): [www.lysosomallearning.com](http://www.lysosomallearning.com)

Asociaciones Mundiales de Gaucher: [www.gaucher.org.uk](http://www.gaucher.org.uk)

### Pruebas y Registro Diagnósticos

[www.genetests.org](http://www.genetests.org)

[www.gaucherregistry.com](http://www.gaucherregistry.com)

### Más Recursos

Para Buscar Más Información de la Enfermedad (Disease InfoSearch): [www.geneticalliance.org](http://www.geneticalliance.org)

Organización Nacional de Enfermedades Raras: [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org)

Salud Genética Personalizada:  
888-PGHAYUDA (74429832), [pghayuda@genzyme.com](mailto:pghayuda@genzyme.com)

# ¿Qué debo hacer si mi familia no quiere hablar sobre Gaucher?

---

Es posible que algunos familiares no entiendan la importancia de tener esta información. Otros podrán estar nerviosos sobre tener un diagnóstico de Gaucher ellos mismos. Es normal estar ansioso o incómodo si algo es desconocido. Todos estamos a diferentes niveles emocionales en diferentes momentos y procesamos de manera diferente la información.

Usted podrá decidir comenzar la conversación sobre otras condiciones con las que tiene mayor familiaridad y que ocurren en su familia, como la hipertensión o el asma. Pase a la enfermedad de Gaucher. Deje claro que aunque no existe forma de minimizar su riesgo de tener Gaucher, siempre puede llevar adelante su vida como hacen ellos, con pasatiempos, una carrera y una familia.

Intente involucrarlos así expresen incredulidad. Si no están dispuestos a tomar pasos para aprender más para sí mismos, es posible que sí lo quieran hacer por el resto de su familia.



## La historia de Ramón

Yo tengo tres hijos que tienen Gaucher. Cuando los diagnosticaron, le dejamos saber a toda la familia sobre la condición. Lo que me asombró de verdad fue el nivel de interés completamente variado que tuvimos de nuestros parientes.

Mi madre era doctora, y hablamos de todo, desde los diagnósticos de mis hijos hasta su tratamiento. Pero tengo un par de hermanas quienes no me han preguntado nada sobre el tema, entonces tampoco les hemos dicho nada. No creo que entiendan que pueden ser portadoras como soy yo. No entiendo por qué no están curiosas. Yo pensé que todos estarían preocupados y que querían entender, pero es decisión de ellos.



Si los familiares continúan sin querer hablar de ello, respete sus deseos. Trate de entender que no es raro que diferentes miembros de la familia reaccionen a la noticia de maneras diferentes.

Que sepan que usted está dispuesto a hablar con ellos cuando estén dispuestos y cuando tengan preguntas, y ofrézcales algunos recursos para que aprendan más cuando estén dispuestos [vea la página 23 para recursos].

Cuando los familiares no quieren hablar sobre Gaucher, usted podrá sentirse molesto o solo. Busque apoyo de los doctores, los amigos, otros familiares o personas con Gaucher que usted conozca.

El programa National Gaucher Foundation Mentor Program es otro recurso para que usted se comunice con otros de la comunidad Gaucher para obtener información, consejos y apoyo. También hay grupos por internet de pacientes con Gaucher por todo el mundo dispuestos a escuchar, a ayudar y a acoger a los pacientes recientemente diagnosticados con Gaucher y sus familias.

No compartimos mucha información con nadie, al menos que alguien nos pregunte. Nunca ocultamos nada. Encontramos que algunas personas simplemente no quieren saber. Para las personas que sí quieren saber, les explicamos absolutamente todo.

La familia de mi esposa tuvo mucha curiosidad; su cuñada hizo muchas preguntas sobre la condición para saber el riesgo que podrían correr sus hijos. La hermana de mi esposa hasta nos ayudó a comenzar una organización parecida a la Fundación Nacional de Gaucher en nuestro país, Venezuela.





## **Genetic Alliance**

[WWW.GENETICALLIANCE.ORG](http://WWW.GENETICALLIANCE.ORG)

4301 Connecticut Ave. NW, Suite 404  
Washington, D.C. 20008-2369

Teléfono: 202-966-5557 Fax: 202-966-8553  
[info@geneticalliance.org](mailto:info@geneticalliance.org)

# genzyme

[www.genzyme.com](http://www.genzyme.com)

*Desarrollado con el apoyo y la colaboración de Genzyme.*