

Enfermedad de Gaucher

Orenes Vera AV, Ciruelo Monge ME, Fernández-Llanio Comella N, Fernández Matilla M, Castellano Cuesta JA.

Sección de Reumatología. Hospital Arnau de Villanova-Lliria. Valencia.

Correspondencia: Dra. Ana V^a Orenes Vera-Sección de Reumatología-Hospital Arnau de Vilanova-Lliria-Carrer de Sant Clement, 46015, Valencia.

✉ ana.avov@gmail.com

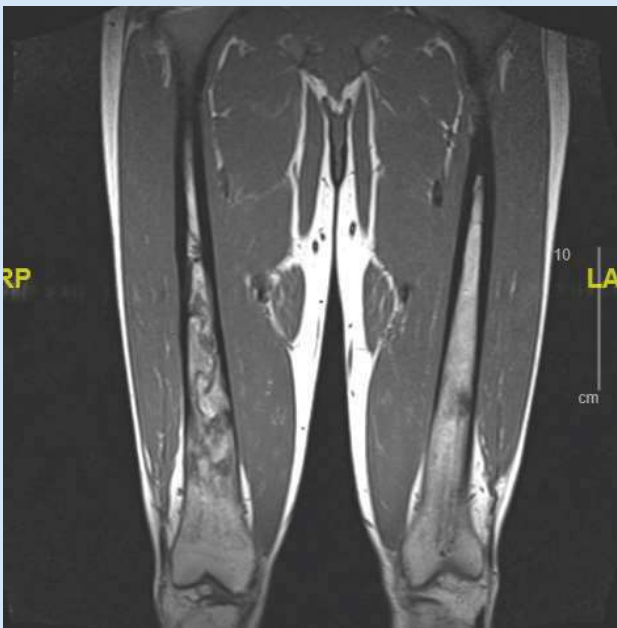


Figura 1. Imagen de RMN en la que se visualizan infartos medulares en ambos fémures, más extensos en el derecho.



Figura 2. Imagen de RMN lumbar, con marcada hipointensidad de la médula ósea de las vértebras lumbares y del hueso sacro en relación a infiltración homogénea difusa en el contexto de la enfermedad de Gaucher.

CASO CLÍNICO

Varón de 41 años originario de Marruecos diagnosticado de Enfermedad de Gaucher. Inició estudio a los 28 años, tras hallazgo analítico de trombopenia, y hepato-esplenomegalia. Además, el paciente refería dolor óseo en ambas diáfisis femorales, motivo por el cual se realizó un estudio radiológico, apreciando lesiones compatibles con infartos óseos. Se completó estudio con RMN, y finalmente la biopsia de médula ósea confirmó la sospecha clínica. Actualmente se encuentra en tratamiento con Eliglustat.

Se trata de una enfermedad hereditaria autosómica recesiva incluida dentro de las esfingolipidosis, trastornos hereditarios del metabolismo, en este caso secundario al déficit de glucocerebrosidasa, dando lugar al depósito de glucocerebrósidos y compuestos relacionados. Los signos

y síntomas varían según el tipo. El tipo I (no neuronopático) es el más frecuente (en torno al 90% de los casos).

El debut varía de la niñez hasta la adultez, y La sintomatología incluye epatoesplenomegalia, patología ósea (osteopenia, osteoporosis, infartos óseos, deformidad, lesiones osteolíticas, fracturas), retraso del crecimiento, retraso de la pubertad, epistaxis y equimosis secundarias a trombocitopenia. Las radiografías muestran ensanchamiento de los extremos de los huesos largos (deformidad en matraz de Erlenmeyer) y adelgazamiento cortical. El diagnóstico se realiza por análisis del DNA y/o enzimático en los leucocitos. Si bien la biopsia no es necesaria en el diagnóstico, las células de Gaucher (macrófagos tisulares cargados de lípidos) son diagnósticas. El tratamiento consiste en reemplazo enzimático.