



## EM-009 - COMORBILIDADES DE LOS ENFERMOS CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1 EN EL HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN

J. Baltasar Corral y C. Muñoz Delgado

Consulta Enfermedades Minoritarias Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar a un grupo de pacientes con enfermedad de Gaucher tipo 1 (EG1), describiendo las características de la enfermedad.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo descriptivo. Se recogieron todos los pacientes diagnosticados de EG en el Hospital Gregorio Marañón. Se ha revisado la historia clínica de cada paciente, anotando las siguientes variables: edad, sexo, cirugías, clínica al diagnóstico, estudio genético, tratamiento específico, afectación ósea y comorbilidades (infarto agudo de miocardio, enfermedad vascular periférica, enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), enfermedad ulcerosa, patología hepática, diabetes, enfermedad renal, hemiplejia, Insuficiencia cardíaca crónica, demencia, Parkinson, patología del tejido conectivo, neoplasias y metástasis ósea).

**Resultados:** Se recogió un total de 5 pacientes, de los cuales 4 de ellos tenían diagnóstico de EG1 (50% mujeres). La mutación más frecuentemente encontrada es la N370S (100% de los pacientes). Al diagnóstico, la principal sintomatología fue esplenomegalia (75%). 3 de estos pacientes presentan afectación ósea en forma de osteoporosis, necrosis avascular de fémur o fracturas patológicas. El 75% está en tratamiento con imiglucerasa. El 75% tienen antecedentes de cirugías previas (esplenectomía 2, colecistectomía 1 y prótesis articular en 2). 2 de los pacientes no presentan ninguna comorbilidad, mientras que 1 ha padecido un meningioma y el otro tiene EPOC y un adenocarcinoma de pulmón estadio IV.

**Discusión:** La EG es una enfermedad lisosomal, debida a la deficiencia de enzima glucocerebrosidasa por lo que se produce acúmulo de glucoerebrósido en los diferentes tejidos. La EG se ha clasificado en tres fenotipos clínicos, I, II y III (no neuronopático, neuronopático y forma intermedia, respectivamente). Sin embargo, según ha aumentado el conocimiento de la enfermedad se ha observado que la clínica también guarda relación con una serie de factores proinflamatorios y que asocia una serie de comorbilidades, aumentando en complejidad.

**Conclusiones:** Este estudio pone de manifiesto que se trata de pacientes complejos, que asocian comorbilidades y por este motivo es importante un conocimiento completo del espectro de la enfermedad para optimizar el seguimiento.

### Bibliografía

1. Pastores GM, Hughes DA. Lysosomal storage disorders and malignancy. *Diseases*. 2017;5(1).