Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S868

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1058 - ENFERMEDAD DE GAUCHER. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE SERIE DE CASOS DE UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

***María Sánchez Herrera**, Santiago Tolosa Álvarez, Maria del Rocío Pérez Palacio, Elsa Gaspar García, Francisco Javier Monreal Periáñez, Tomás Francisco Galeano Fernández, Inmaculada Cimadevilla Fernández y Agustín Pijierro Amador*

Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz, España.

Resumen

Objetivos: Caracterizar el perfil epidemiológico, manifestaciones clínicas, comorbilidades, tratamientos y evolución de una muestra de cuatro pacientes diagnosticados de enfermedad de Gaucher (EG).

Métodos: Estudio observacional descriptivo de una revisión de 4 casos clínicos de EG, que han sido atendidos en las consultas de Enfermedades Minoritarias del Hospital Universitario de Badajoz, entre 2012 y 2023. Se recopilaron datos epidemiológicos, antecedentes personales y familiares, clínica, parámetros analíticos, pruebas complementarias, tratamiento recibidos y evaluación de la respuesta a lo largo del seguimiento.

Resultados: Se incluyen 4 pacientes, de los cuales 3 son hombres y 1 mujer con una edad media de 47 años. El 75% de los pacientes (3 casos) presentaban el subtipo clínico tipo 1 (el más frecuente), seguido de un 25% de pacientes (1 caso) con el subtipo 3. La mutación más frecuentemente encontrada (75%) fue la heterocigosis para N370S + L444P, seguida de H331R/R359q (25%). A su vez, el 75% de nuestra muestra presentaba clínica de afectación ósea (crisis óseas, osteopenia y dolor); el 50% afectación hematológica (citopenias, predominantemente la trombopenia); y el 100% de los casos afectación visceral, apareciendo de entre ellos, un 50% de pacientes con esplenomegalia y otro 50% con hepatoesplenomegalia. Del mismo modo, se evidencia que el subtipo clínico tipo 3, presentaba alteraciones del sistema nervioso central, con aumento de tamaño e hiperintensidad difusa de todos los núcleos talámicos en las pruebas de imagen. El tratamiento inicial en el 75% de los casos fue la imiglucerasa endovenosa, y en el 25% la velaglucerasa alfa endovenosa, con posterior paso de todos ellos a eliglustat, presentando buena tolerancia clínica tan solo el 75% de la muestra. Analíticamente, se realizaron controles de quitotrioxidasa y enzima convertidora de angiotensina como marcadores biológicos en el seguimiento de la enfermedad. Actualmente, como comorbilidades a destacar, uno de los pacientes presenta una afectación pulmonar intersticial secundaria a EG, sin otras patologías reseñables en el resto de casos.

Discusión: La EG es una enfermedad lisosomal, debida a la deficiencia de enzima glucocerebrosidasa, que se traduce en un acúmulo de glucocerebrósido en los diferentes tejidos. Históricamente, se ha clasificado en tres fenotipos clínicos: tipo I (no neuropático, el más frecuente tanto en la población general como en nuestra muestra), tipo II (neuropático) y tipo III (forma

intermedia). La clínica y sintomatología más frecuentes en nuestra serie son la esplenomegalia, la afectación ósea y las citopenias, tal y como describe la literatura. Actualmente hay dos tipos de tratamiento específicos: el reemplazo con la enzima deficiente (el tratamiento inicial de todos nuestros pacientes), así como las terapias dirigidas a la reducción de sustrato, la combinación final con la que se encuentran el 75% de nuestra muestra.

Conclusiones: Con estos resultados, podemos recalcar la importancia de realizar un diagnóstico precoz ante los síntomas que sugieren la presencia de EG. El inicio de un tratamiento precoz, dirigido al reemplazo del déficit enzimático y/o reducción de sustrato, permite ralentizar la progresión de la enfermedad y la aparición de múltiples comorbilidades.

Bibliografía

1. Grabowski GA, Zimranand Hiroyuki A. Gaucher disease types 1 and 3: Phenotypic characterization of large populations from the ICGG Gaucher Registry. Am J Hematol. 2015;90 Issue Supplement S1:S12-S18.
2. Pastores GM, Hughes DA. Lysosomal Storage Disorders and Malignancy. Diseases. 2017 Feb 27;5(1):8.
3. Pastores GM, Hughes DA. Gaucher Disease. Gene Reviews. 2015.
4. Nagral A. Gaucher Disease. J Clin Exp Hepatol. 2014;4(1):37-50.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.