



## 1910 - DESCRIPCIÓN Y DIAGNÓSTICO DE CASOS DE ENFERMEDADES LISOSOMALES A PARTIR DE LA SOLICITUD DE ESTUDIO DE GOTA SECA

*Juan Antonio Sánchez Villoria, Covadonga Junco Dopico, Pilar Sánchez Latasa, Tatiana Bohórquez Arcila, María Belén García Berrocal, Carmen Reillo Sánchez, Nora Sabrina Gutiérrez Sampedro y María Luisa Pérez García*

*Complejo Asistencial Universitario de Salamanca, Salamanca, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades lisosomales corresponden a un grupo de enfermedades minoritarias caracterizadas por presentar errores metabólicos heredados basados en una actividad reducida o nula de una determinada enzima, dando lugar al acúmulo patológico de sustratos en las células. Comparten un conjunto de manifestaciones fenotípicas, musculoesqueléticas y neurológicas, entre otras. Tras la sospecha de una clínica compatible, el diagnóstico se establecerá mediante la realización del test de gota seca (determina actividad enzimática y los niveles de sustrato) y la confirmación con estudio genético. El objetivo de este estudio es analizar el perfil de pacientes con sospecha de metabolopatía en nuestro hospital.

**Métodos:** Realizamos un estudio observacional descriptivo y retrospectivo de los pacientes sometidos a estudio de gota seca por sospecha de metabolopatía en un Hospital. Se recogieron datos referentes a la clínica principal, resultados enzimáticos, sustratos, biomarcadores y confirmación genética, enfermedad de sospecha y tratamiento. Se analizó con el programa SPSS Statistics® v.29. El estudio fue aprobado por el comité de ética del centro hospitalario.

**Resultados:** Se incluyeron 41 pacientes, con sospecha de enfermedad lisosomal a los que se les había solicitado estudio de gota seca en el periodo comprendido entre enero 2021 y mayo 2024. La muestra la componían 24 varones y 17 mujeres con una edad media de 45 años. La clínica principal por la que se solicitó el estudio fue en 13 (31,7%) la neurológica (acroparestesias, retraso psicomotor), seguida de la musculoesquelética (hipercalcemia) (22%), nefrológica (insuficiencia renal de etiología no aclarada) (17,1%) y digestiva con hepatoesplenomegalia (14,4%). La mayoría de los estudios fueron solicitados desde Medicina Interna (46,3%), seguido de Pediatría (19,5%), Nefrología (9,8%) y Neurología (9,8%), entre otros. De los 41 estudios realizados, 10 (24,4%) de ellos presentaban biomarcadores positivos en el estudio de gota seca. La edad media de los pacientes en el momento de la solicitud del estudio fue de 44 años. En 22 casos se completó con estudio genético. De estos, 8 resultaron diagnósticos para una metabolopatía, 5 negativos, y 6 que orientaron a otras patologías (enfermedad muscular tipo ANO5, nefronoptosis, proteinosis alveolar pulmonar idiopática, síndrome de Merten, síndrome de ictiosis). Existen 3 estudios pendientes de resultados. En cuanto al tipo de enfermedad sospechada (tabla 1) están representadas las más frecuentes, así como los casos confirmados. De los casos confirmados, 2 pacientes con diagnóstico

de enfermedad de Hurler tipo I se encuentran en la actualidad recibiendo tratamiento sustitutivo con L-iduronidasa. En el caso de la enfermedad de Gaucher, recibe desde el año 2021 tratamiento con eliglustat. El paciente diagnosticado de Niemann-Pick C se encuentra en tratamiento sustitutivo con miglustat y efavirenz y ASMD de reciente diagnóstico y pendiente de aprobación de tratamiento (tabla 2).

Tabla 1		
Entidad	Sospecha	Confirmación
Enfermedad de Fabry	13 (31,2%)	2
Enfermedad de Pompe	11 (26,4%)	1
Mucopolisacaridosis	8 (19,2%)	2
Gaucher	7 (16,8%)	1
Niemann-Pick	6 (14,4%)	2

Tabla 2		
Entidad	Tratamiento	Número de casos
Enfermedad de Hurler tipo I	L-iduronidasa	2
Enfermedad de Gaucher	Eliglustat	1
Niemann-Pick C	Miglustat y efavirenz	1
ASMD	Olipudasa alfa (pendiente)	1
Fabry	Agalsidasa beta	2

*Conclusiones:* 1. Las enfermedades lisosomales en los adultos suelen tener unas manifestaciones más leves y atípicas que en pacientes pediátricos, con una progresión más lenta e incluso resultados de estudios metabólicos limítrofes, condicionando un retraso diagnóstico. 2. Se insiste en la historia familiar, correcta anamnesis clínica que junto con la exploración completa faciliten un diagnóstico precoz, para un tratamiento adecuado y ofrecer asesoramiento genético familiar.