



## V-052 - DETECCIÓN DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO 1 EN PACIENTES ADULTOS CON ESPLENOMEGALIA Y/O OSTEONECROSIS AVASCULAR DE CADERA DE CAUSA NO ACLARADA: RESULTADOS PRELIMINARES

J. Pérez López<sup>1</sup>, M. López Rodríguez<sup>2</sup>, M. Morales Conejo<sup>3</sup>, Á. Hermida Ameijeiras<sup>4</sup>, R. Gil Sánchez<sup>5</sup>, J. Patier de la Peña<sup>6</sup> y M. Moltó Abad<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Enfermedades Minoritarias. Hospital Vall d'Hebron. Barcelona. <sup>2</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Central de la Cruz Roja San José y Santa Adela. Madrid. <sup>3</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>4</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela (A Coruña). <sup>5</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario La Fe. Valencia. <sup>6</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Gaucher (GD) es la patología de depósito lisosomal más frecuente en la cual la hepato-esplenomegalia asociada a trombocitopenia y las afectaciones óseas son los signos más comunes asociados a este trastorno. El diagnóstico precoz y el tratamiento de estos pacientes pueden mejorar su calidad de vida y modificar la historia natural de la enfermedad. No obstante, existe un retraso en el diagnóstico que genera un importante número de pacientes que son diagnosticados en la edad adulta. El objetivo de este estudio es detectar la GD en pacientes adultos que presentan esplenomegalia, osteonecrosis avascular y/o prótesis de cadera de causa no aclarada.

**Material y métodos:** Once hospitales españoles participaron en este estudio observacional, retrospectivo y prospectivo. Se realizó una revisión exhaustiva de las historias clínicas de pacientes con esplenomegalia (EM), osteonecrosis avascular (NAV) y/o con prótesis de cadera (PC) (en pacientes < 50 años) de causa no aclarada. Se analizó la actividad enzimática de la glucocerebrosidasa (GC) y quitotriosidasa (CT) mediante el test con gota de sangre seca.

**Resultados:** Se revisaron un total de 3.653 historias clínicas, pero solo 521 (14,3%) pacientes cumplían los criterios de inclusión [143 (27,5%) con EM, 238 (45,7%) con PC y 140 (26,9%) con NAV] y 248 (47,6%) de dichos pacientes [66 (26,6%) con EM, 99 (39,9%) con PC y 83 (33,5%) con NAV] aceptaron participar en el estudio. Siete (2,8%) pacientes [3 (42,9%) con EM, 3 (42,9%) con PC y 1 (14,3%) con NAV] presentaban una baja actividad de la GC, pero el análisis genético descartó que fueran afectos de GD. Por otro lado, seis (2,4%) pacientes mostraron una actividad de la CT superior a los valores de referencia pero, a su vez, la actividad de la GC era normal [2 (33,3%) con EM, 3 (50%) con PC y 1 (16,7%) con NAV]. Solo un paciente (7,1%) proveniente de la rama de EM presentaba conjuntamente una actividad de la GC inferior a los valores de referencia y un incremento significativo de la actividad de la CT, confirmándose la GD en este paciente.

**Discusión:** Existe una pérdida de un 50% de pacientes que cumplían los criterios de inclusión respecto los que finalmente participaron en el estudio, debido a que algunos refutaron participar y

otros no se pudo contactar con ellos. No obstante, se pudieron detectar 7 pacientes que presentaban una actividad enzimática de la GC reducida y 6 pacientes con una elevada actividad de la QT.

*Conclusiones:* De los 66 pacientes con EM que aceptaron ser incluidos en el estudio, un paciente presentaba la GD. En este sentido, la GD debe ser incluida en el diagnóstico diferencial de las esplenomegalias de origen desconocido.