



## V-023 - DESCRIPTIVO DE PACIENTES CON ENFERMEDADES DE DEPÓSITO LISOSOMAL EN UNA CONSULTA DE MEDICINA INTERNA

V. Morell Massó, M. Ribelles Férez, A. Goitia Leizaola, T. Bonet Luz y R. Gil Sánchez

Medicina Interna. Hospital Universitario La Fe. Valencia.

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) se caracterizan por el depósito de distintas sustancias a nivel del lisosoma. Son enfermedades genéticas que suelen debutar en la infancia, si bien no son exclusivas de la misma. La supervivencia de los pacientes se ha incrementado en los últimos años por el desarrollo de las terapias enzimáticas sustitutivas (TES), siendo necesario que los médicos de adultos conozcan estas enfermedades. En este estudio describimos los pacientes con EDL en una consulta de Medicina Interna (MI).

**Material y métodos:** Estudio observacional transversal en el que se describen las EDL en seguimiento en una consulta monográfica del servicio de MI. El diagnóstico se realizó mediante estudio de actividad enzimática. Se recogieron las variables: diagnóstico de EDL, edad al diagnóstico y al momento del paso a MI, servicio de origen, afectación orgánica y TES administrado. Los datos obtenidos se analizaron mediante SPSS.

**Resultados:** Se recogieron un total de 15 pacientes en seguimiento en el momento del estudio, de los cuales 14 tenían diagnóstico definitivo y uno se encontraba en estudio para descartar mucopolisacaridosis (MPS). De estos 14 pacientes, 3 presentaban enfermedad de Gaucher, 10 MPS, 1 enfermedad de Niemann-Pick. Los pacientes pertenecientes al grupo de las mucopolisacaridosis se distribuían en 2 MPS-I o síndrome de Hurler, 5 MPS-II o síndrome de Hunter, 3 MPS-IV o síndrome de Morquio, dos de ellos tipo A y uno B. La muestra se componía de 10 hombres (66,7%) y 5 mujeres (33,3%). La edad media al diagnóstico fue 8,2 años, mientras que la edad media a la llegada a MI era 33,7 años. Los servicios de procedencia fueron Pediatría (10) y Endocrinología (2). 3 pacientes fueron remitidos para una primera valoración por parte de nuestra consulta (1 Gaucher y dos sospechas de MPS). En cuanto a la afectación orgánica, de los 14 pacientes diagnosticados, la manifestación más frecuente fue ósea en 11 (78,6%), siendo la osteoporosis el principal hallazgo. La afectación respiratoria, principalmente en forma de SAHS y patrón restrictivo en las pruebas funcionales, estaba presente en 9 (63,4%) de los pacientes. Las organomegalias (sobre todo hepatoesplenomegalia) y la afectación cardíaca (principalmente en forma de insuficiencia valvular) se encontraban ambas en 8 pacientes (57,1%). Se objetivó afectación neurológica, tanto central como periférica, en 6 pacientes (42,9%). Como hallazgos menos frecuentes: afectación hematológica en forma de citopenias en 4 pacientes (28,6%) y en 3 (21,84%) clínica oftálmica. En lo que respecta al tratamiento, 10 de los 14 pacientes diagnosticados (71,4%) se encuentran en TES, 2 a la espera de su aprobación (pacientes con Morquio A) y 2 sin tratamiento. Las valoraciones han sido realizadas

desde diciembre de 2016 y en la actualidad se siguen realizando.

*Discusión:* Entre los pacientes incluidos en nuestro estudio se observa una clara predominancia del sexo masculino con una edad media de presentación propia de la infancia. Es por esto que la mayor parte de los pacientes son derivados a nuestra consulta desde Pediatría. Destacó una clara prevalencia de la MPS frente al resto, siendo la mayoría del tipo II (síndrome de Hunter). La afectación ósea fue la más frecuente (en forma de osteoporosis y osteopenia), seguida de afectación respiratoria y las organomegalias. El 71,4% de los pacientes se encuentran en TES actualmente y dos pendiente de aprobación. En lo que respecta a pacientes sin TES, se debe a que la enfermedad de Niemann-Pick y el síndrome de Morquio tipo B no cuentan con tratamiento en la actualidad.

*Conclusiones:* Las enfermedades de depósito pertenecen al grupo de enfermedades minoritarias, de ahí el pequeño tamaño muestral del estudio. Son un grupo de enfermedades heterogéneas con un amplio espectro clínico. Dado su afectación sistémica, el papel del internista en su manejo es fundamental para el seguimiento y abordaje de las complicaciones que surjan durante su evolución.