

Enfermedad de Gaucher

El desafío de diagnosticar una enfermedad de depósito Lisosomal

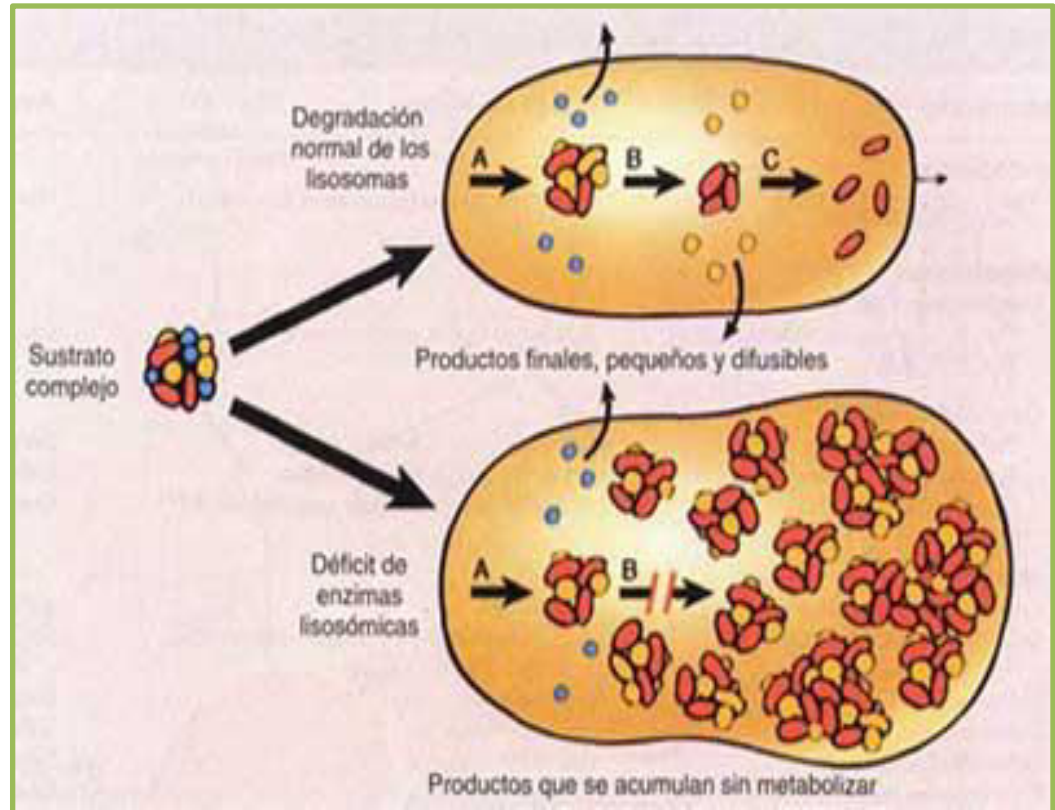
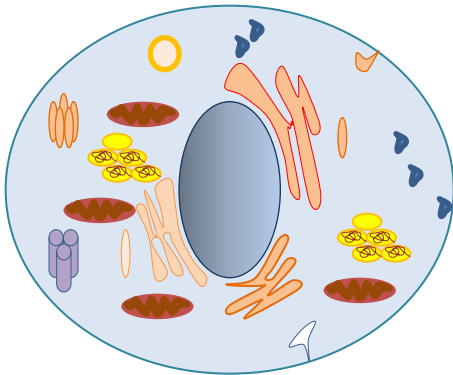
Sociedad de Hematología y Hemoterapia
de La Plata

Que son las enfermedades de depósito lisosomal?

- Las EDL son una familia de enfermedades genéticas que resultan de una acumulación de material de depósito no degradado en los lisosomas de diferentes células
- Las EDL se presentan en 1 / 6,000 - 7,000 nacidos vivos
- Todas las EDL son multisistémicas y progresivas
- Se han identificado más de 50 EDL
(Enf. Gaucher, Enf. Fabry, Enf. De Pompe, MPS, Enf. Niemann Pick, Enf. Krabbe, otras)

Lisosomas

- **Célula normal**



Diagnóstico de certeza

Estudio enzimático

(Glucocerebrosidasa)

*SOSPECHA CLINICA

*SOLICITUD DE ESTUDIO BIOQUIMICO



GSPF

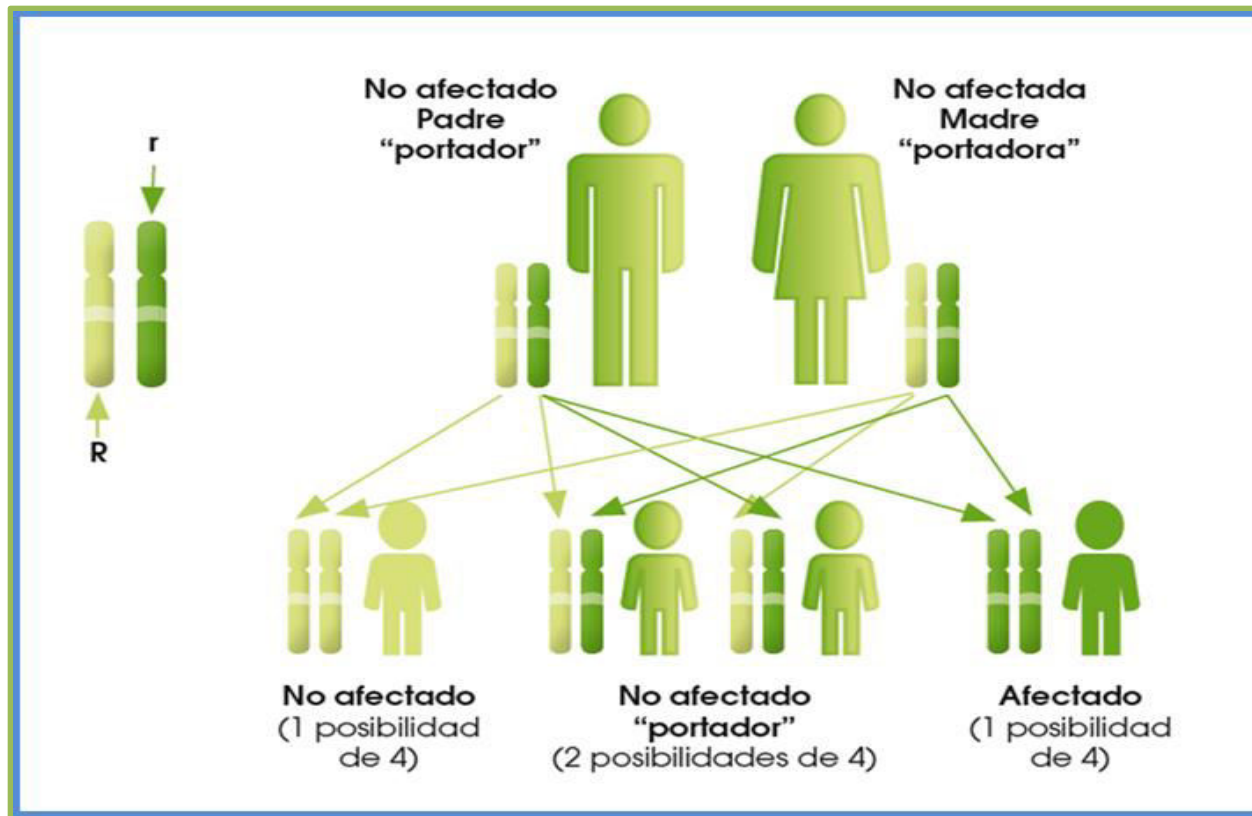


LEUCOCITO

RESULTADO + INFORMACION CLINICA+ ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS =
DIAGNOSTICO



Herencia Autosómica recesiva



Clasificación

Tipo 1

- Incidencia 1/40.000- Presentacion clinica variable
- Mas frecuente- > fcia en judios askenazies

Tipo 2

- Incidencia 1/100.000
- Primer año de vida. Rapidamente progresiva
hepatoesplenomegalia , estrabismo, hipertonía, convulsiones
parálisis bulbar

Tipo 3

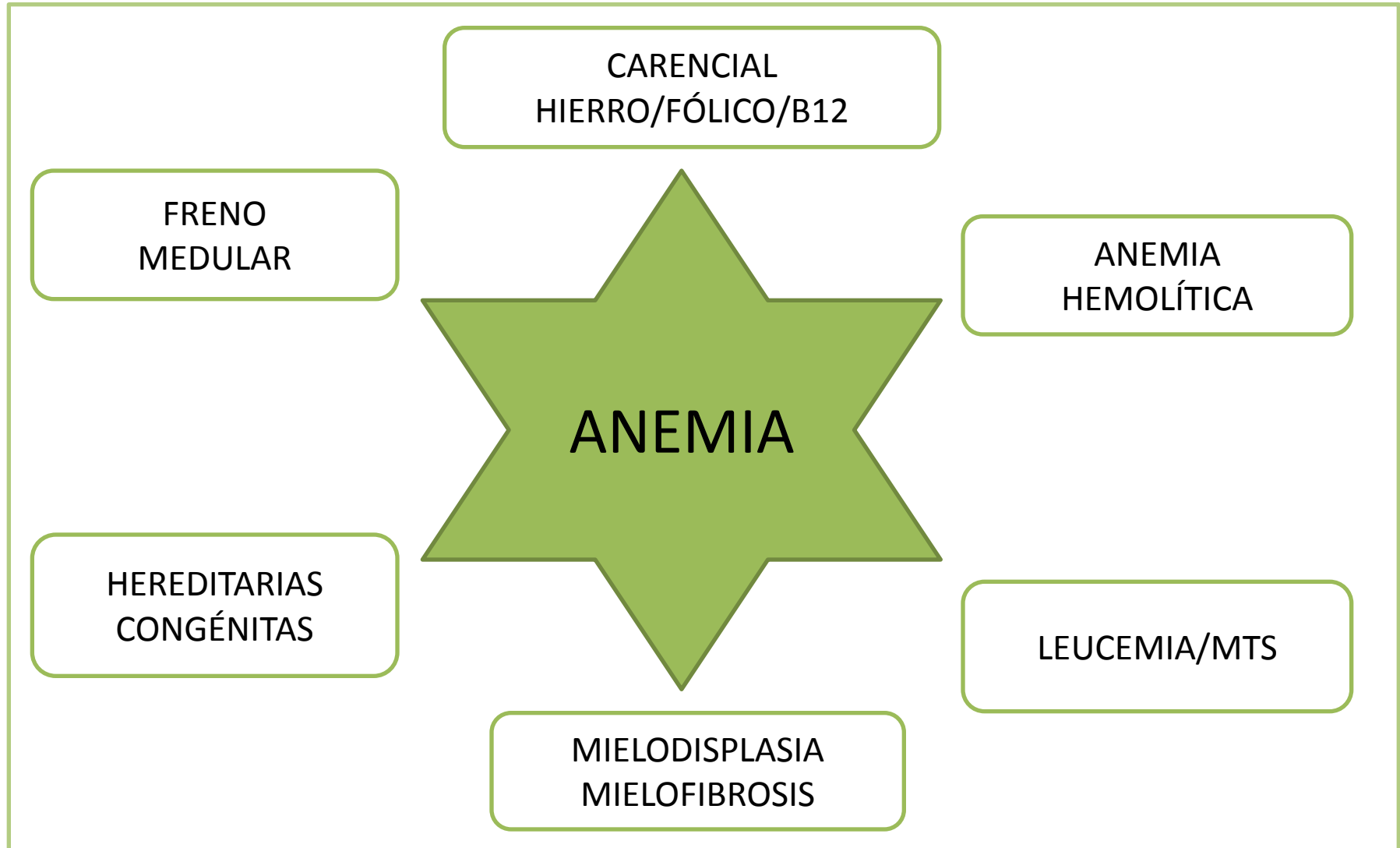
- Incidencia 1/100.000
- Hepatoesplenomegalia, compromiso hematológico, óseo,
compromiso neurológico, apraxia oculomotora, ataxia,
convulsiones

Cuándo sospechar Enfermedad de Gaucher

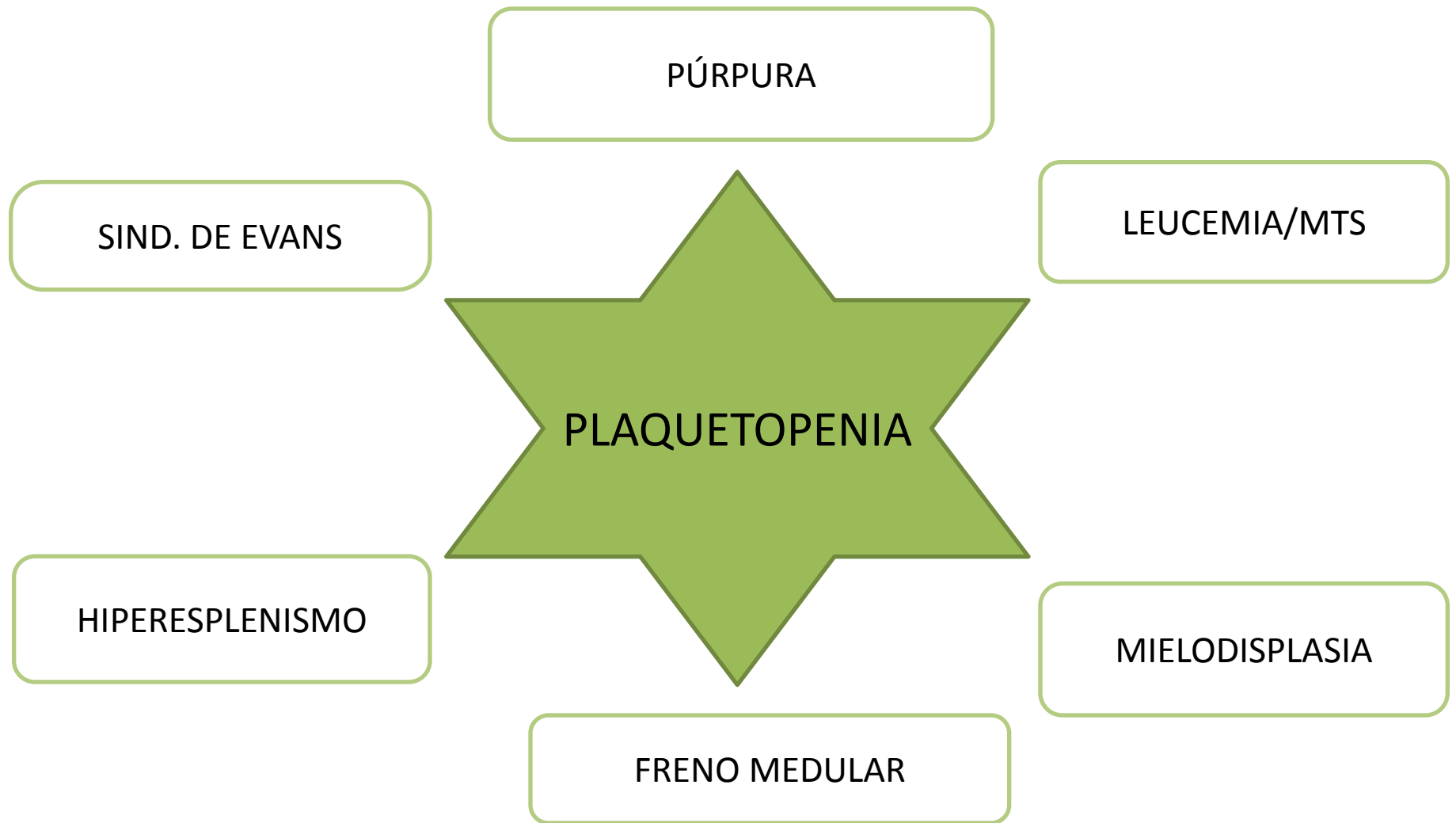
Signos y síntomas mas frecuentes



Diagnósticos diferenciales



Diagnósticos diferenciales



Diagnósticos diferenciales

OSTEOMIELITIS

HISTIOCIDOSIS

TUMORES
OSEOS

DOLORES
OSEOS

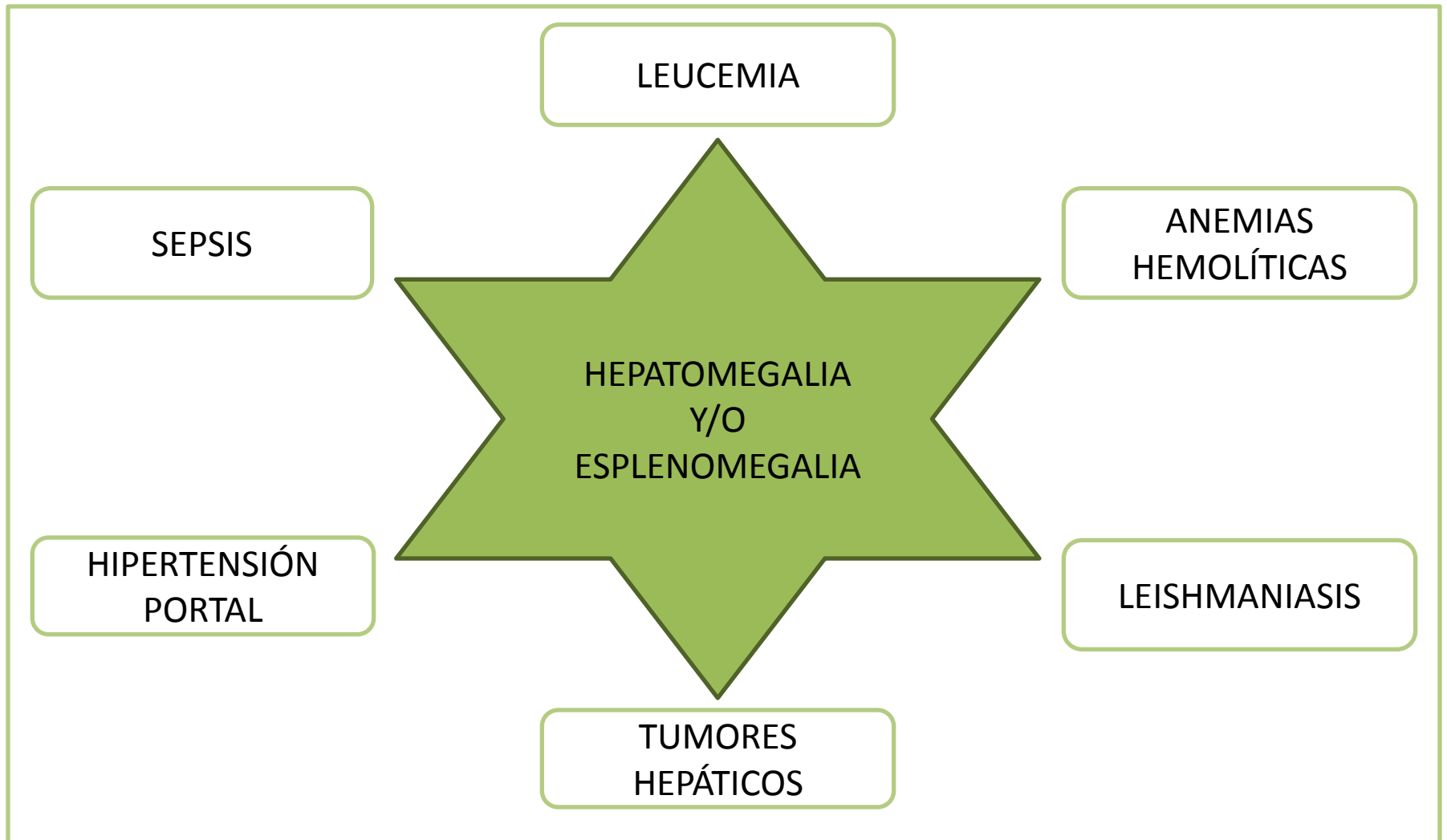
MIELOMA
MÚLTIPLE

LEUCEMIAS
LINFOMAS

METÁSTASIS



Diagnósticos diferenciales



Compromiso óseo

Radiológico

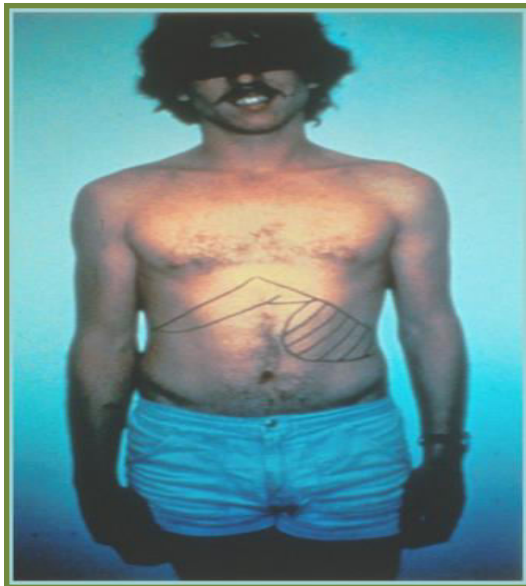
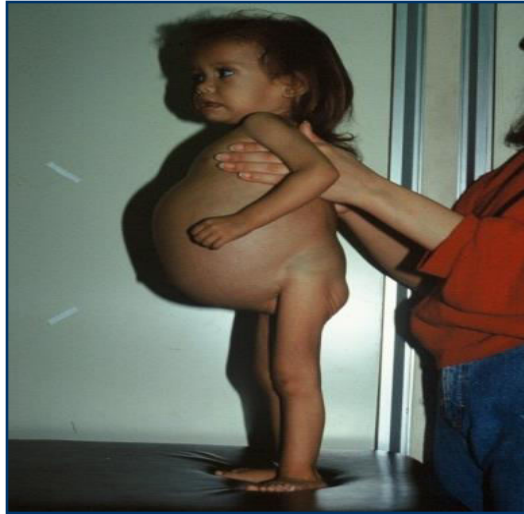
- Deformidad en matraz de Erlenmeyer
- Osteopenia
- Necrosis avascular
- Fractura Patológica
- Lesiones líticas
- Compromiso medular
- Adelgazamiento de la cortical

Clínica

- Dolor óseo
- Dolor articular
- Falta de crecimiento
- Crisis óseas
- Alteración en la marcha

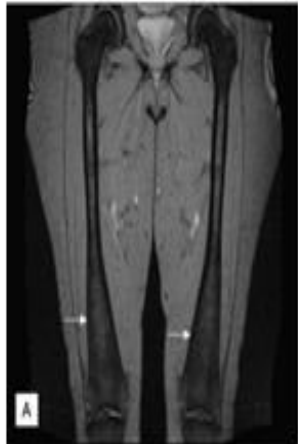
Enfermedad de Gaucher

- Padecimiento crónico, progresivo y multisistémico.
- Presentación clínica y edad de comienzo muy variable.



Patología ósea

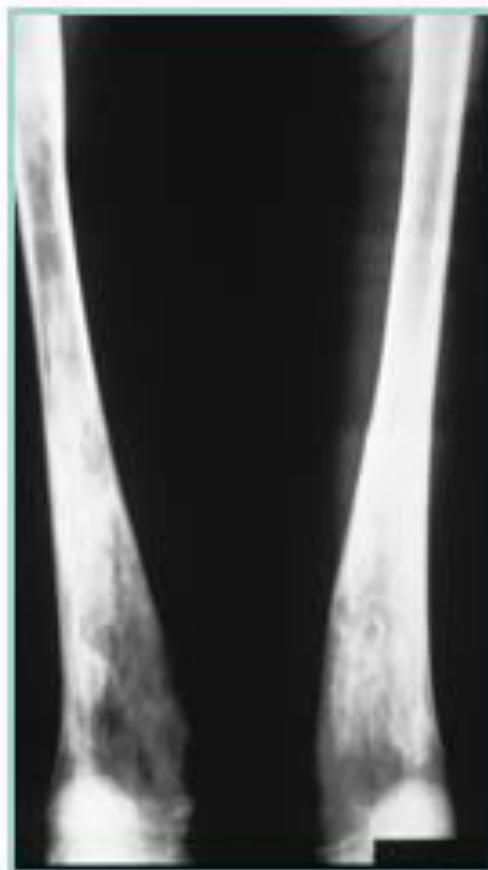
Fracaso del remodelado óseo
Matraz de Erlenmeyer
Deformidad en huesos largos



Fracturas



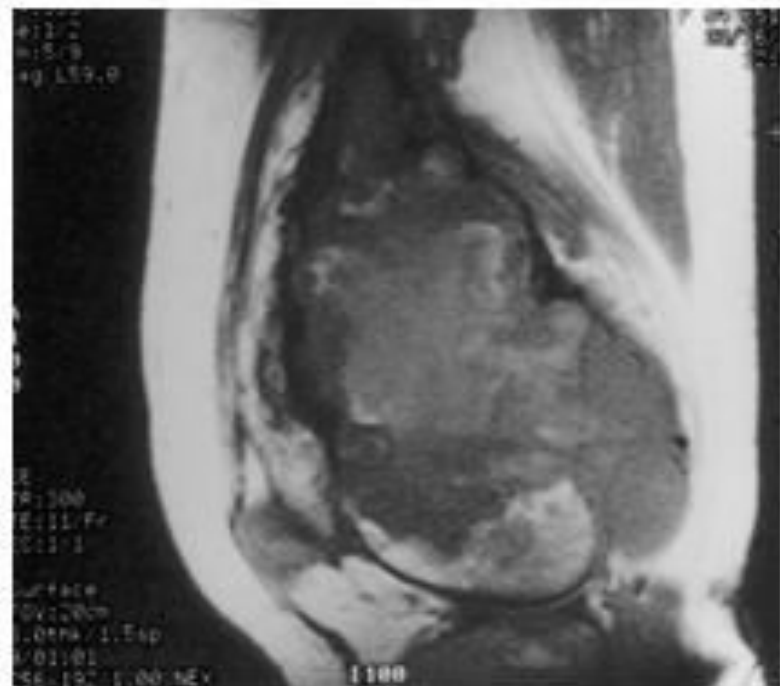
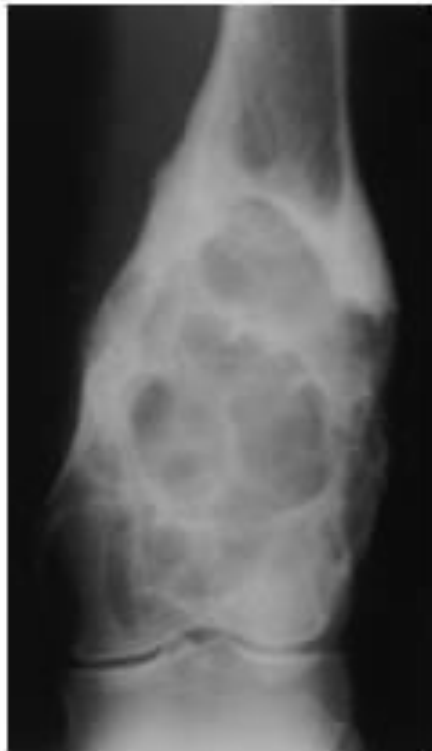
Deformidad en matraz de Erlenmeyer



Compresión de vértebras torácicas y osteoporosis



GAUCHEROMAS



Con compromiso neurológico

Tipo 3



Tipo 2



Enfermedad de Gaucher

Tipo 3



Gaucher tipo 3

- Comienza con signos neurológicos luego del diagnóstico
- La hepatoesplenomegalia y trombocitopenia se observa en todos los pacientes
- Pueden no presentar lesiones óseas aunque la cifosis es frecuente
- Se puede asociar a compromiso pulmonar, HP y retraso de la curva pondoestatural.

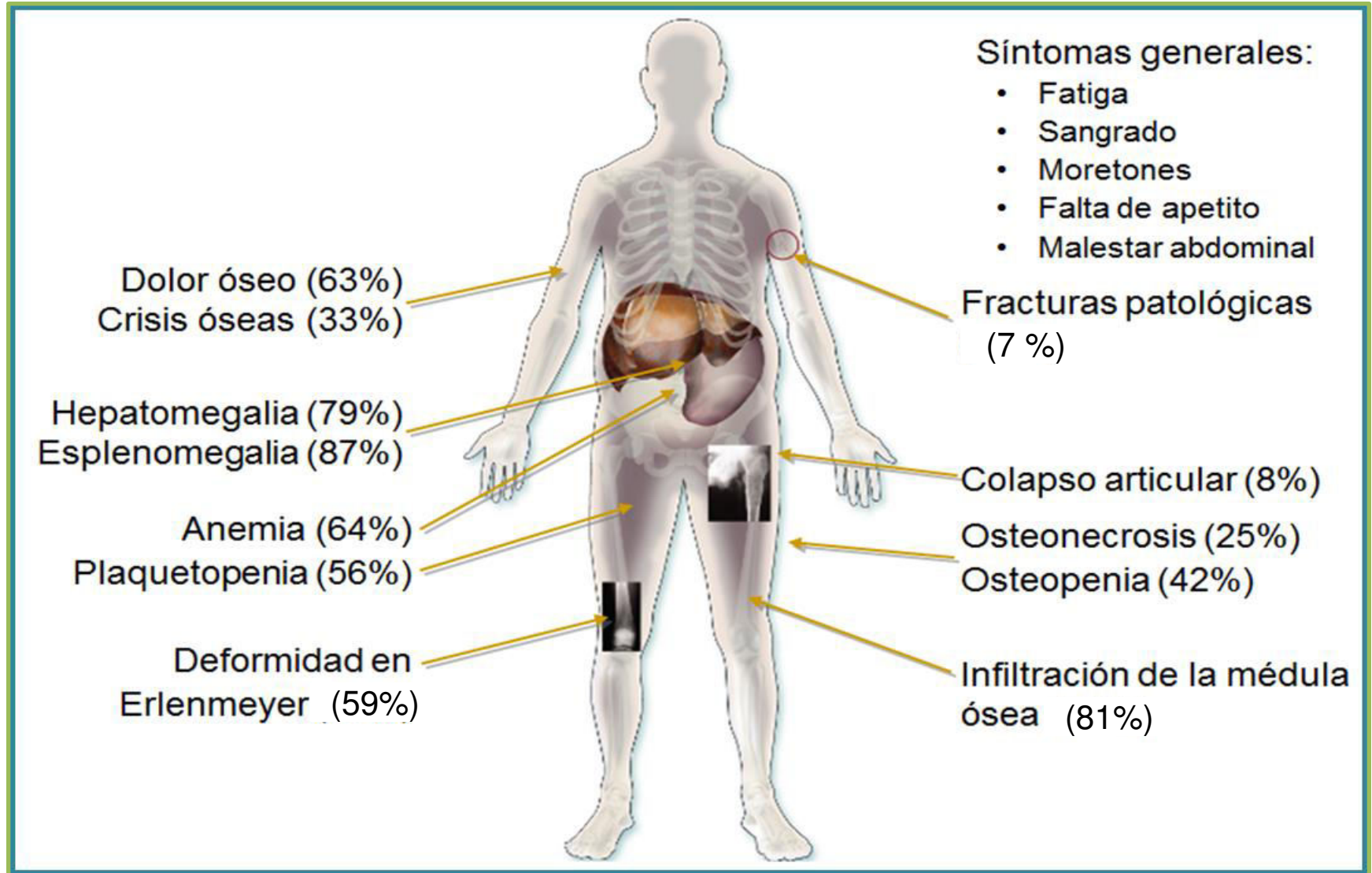
Se los clasifica según su compromiso:

Tipo 1A: compromiso neurológico severo con deterioro progresivo. Se observa mioclonías, convulsiones tónico clónicas, apraxia, parálisis supranuclear, deterioro cognitivo

Tipo 1B: compromiso neurológico leve que incluyen parálisis horizontal supranuclear, compromiso cognitivo y convulsiones

Tipo 1C: se asocian a calcificación de válvulas cardíacas

Presentación de enfermedad de Gaucher Tipo 1



Tratamiento:

Objetivos de la TRE

- Mejorar los niveles de Hemoglobina
- Mejorar el recuento plaquetario
- Mejorar la hepatoesplenomegalia
- Mejorar la curva pondoestatural
- Mejorar el desarrollo puberal
- Mejorar el dolor óseo y las crisis óseas
- Mejorar las alteraciones óseas reversibles
- Mejorar la calidad de vida

Terapias en Enfermedad de Gaucher

- Terapia de reemplazo enzimático (TRE)
- Terapia de reducción de sustrato (TRS)
- Terapias Coadyuvantes: Analgésicos, Bifosfonatos suplementos (Calcio, Vitamina B12, Vitamina D, Acido fólico).
- **Esplenectomía:** fue un recurso frecuente previo al advenimiento de la TRE.

Actualmente no es indicación ya que empeora la salud ósea y pulmonar salvo en aquellas situaciones clínicas que lo requieran como opción.

RESPUESTA A LA TRE



Antes del tratamiento
Sexo: Femenino; Edad 8 años,
8 meses



Después del tratamiento
Edad: 10 años, 10 meses

La enfermedad de Gaucher

- Es poco frecuente
- Hereditaria
- Multisistémica
- Con amplia variabilidad clínica
- Invalidante librada a su evolución natural
- Compromete la calidad de vida

Por lo que es muy importante

- El diagnóstico precoz
- El inicio de TRE precoz
- La dosificación adecuada de la TRE
- La terapia coadyuvante individualizada
- La evaluación y el control adecuado