

ENFERMEDAD DE GAUCHER: EXPERIENCIA EN 5 PACIENTES TRAS 10 AÑOS DE TRATAMIENTO

M. Fernández-Zarzoso^a, P. León^a, M. Gracia^b, R. Andreu^a, S. Ferrer^a, M.J. Sayas^a, P. Ribas^a, M. Calabuig^a, M. Pedreño^a, A. Tolosa^a y J. Rafecas^a

^aServicio de Hematología, ^bServicio de Pediatría H.U. Doctor Peset. Valencia

Introducción: La Enfermedad de Gaucher (EG) tipo 1 es una enfermedad hereditaria, autosómica recesiva del metabolismo de los esfingolípidos, que resulta en un trastorno de la glucocerebrosidasa. Se caracteriza clínicamente por hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia y lesiones óseas con una gran variedad de grados de severidad en los pacientes (Beutler y Grabowski 1995). Realizamos un estudio descriptivo durante 10 años (1996-2006) de 5 pacientes afectados de Enfermedad de Gaucher tipo 1, desde el inicio de la terapia sustitutiva enzimática evaluando datos clínicos, radiológicos y analíticos a la vez que analizamos la influencia sobre la calidad de vida

Tabla I- Características pacientes al inicio del tratamiento

	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4	Paciente 5
Sexo	M	V	V	M	M
Edad actual	27	32	41	43	59
Edad al diagnóstico	5	5	14	38	27
Hepatomegalia	no	no	si	moderada	si
Esplenomegalia	23 cm	16cm	Esplenectomía	16 cm	Esplenectomía
Citopenias	Anemia+trombopenia	trombopenia	no	trombopenia	Anemia+trombopenia
Enfermedad ósea		Infartos óseos fémures	Osteonecrosis +infartos óseos femur	dolor óseo+deformidad erlenmeyer	Necrosis cadera izquierda.
Betaglucosidasa	0,6	0,8	1,0	1,1	1,0
Quitotriosidasa	8000	6430	27767	1332	9187
Mutación	N370S/?	N370S/?	N370S/?	N370S/?	L444P/?
	?				
Inicio tratamiento	1996	2002	1998	1998	2000

En todos los pacientes se inicio tratamiento con terapia de sustitución enzimática a las dosis de 60 UI/kg/2 semanas y en ellos se evidencio la reversión de las manifestaciones de la enfermedad, individualizando la dosis según la evolución clínica. Se ha ido monitorizando durante estos 10 años la evolución y normalización de los parámetros analíticos medidos al igual que la respuesta a los cambios radiológicos hallados al inicio del tratamiento.

Conclusiones: Actualmente, después de 10 años de tratamiento se ha podido establecer las dosis farmacológicas y pauta de monitorización de cada paciente con mejoría clínica evidente y de la calidad de vida.