

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE ENFERMEDADES LISOSOMALES DE DEPÓSITO CON DISTINTAS PATOLOGÍAS HEMATOLOGICAS EN LA EDAD ADULTA

L. Villalón ^a, JM. Oliver ^b, MP. Ricard ^a, P. Giraldo ^c, M Pocoví ^d, P. Martínez-Barranco ^a, C. Domínguez ^e, K. Arribalzaga ^a, FJ Peñalver ^a, MJ. García Bueno ^a.

^a S. de Hematología. ^b S. de Radiodiagnóstico. Fundación Hospital Alcorcón. Madrid. ^c S. de Hematología. H. Miguel Servet. Zaragoza. ^d Departamento de Bioquímica, Universidad de Zaragoza. ^e S. de Bioquímica. H. Valle de Hebrón.

Introducción: La baja frecuencia de las Enfermedades lisosomales de depósito, muchas de ellas diagnosticadas en la infancia, hace que estas patologías no se incluyan habitualmente en el diagnóstico diferencial de los pacientes con sospecha de enfermedades hematológicas en la edad adulta. Sin embargo, algunas de las variantes de estos cuadros pueden diagnosticarse en personas de edad avanzada con escasa sintomatología y sólo algunas alteraciones analíticas sugestivas como primera posibilidad de una neoplasia hematológica. Incluimos aquí dos casos de enfermedades de depósito remitidas a nuestro servicio como sospecha de síndrome linfoproliferativo crónico.

Caso 1: Varón de 81 años asintomático remitido al S. de Hematología por trombopenia ($38.000 \times 10^3/\mu\text{l}$) y anemia (Hb 9.7g/dl) de larga evolución. En el estudio radiológico (TAC) se observó una esplenomegalia gigante con múltiples lesiones hipocaptantes, y en el aspirado de médula ósea existían células compatibles con la enfermedad de Gaucher. En el estudio de actividad enzimática y mutacional se comprobó que se trataba de una Enfermedad de Gaucher tipo 1 con genotipo homocigoto para la mutación N370. El paciente no se quiso hacer más pruebas para completar el estudio ni recibir ningún tipo de tratamiento específico.

Caso 2: Mujer de 58 años asintomática remitida al S. de Hematología por trombopenia ($81.000 \times 10^3/\mu\text{l}$) de larga evolución. Presentaba esplenomegalia gigante con múltiples lesiones ecográficamente hiperecogénicas, sugestivas radiológicamente de enfermedad de depósito. El estudio enzimático y mutacional fue compatible con Enfermedad de Niemann-Pick tipo B con genotipo homocigoto para la mutación del R608del. El estudio neurológico, oftalmológico, hepático y el perfil lipídico fueron normales, objetivándose una hipertensión pulmonar moderada con TAC pulmonar normal y pruebas de función respiratoria normales.

Conclusión: Las enfermedades lisosomales de depósito pueden diagnosticarse en pacientes asintomáticos en la edad adulta, y por tanto deben tenerse en consideración a la hora de hacer un diagnóstico diferencial en pacientes con sospecha de patología hematológica.