

# Enfermedad de Gaucher neuronopática en Antioquia. Reporte de ocho casos

► Jorge Enrique Peña Siado, Julián Esteban Londoño

Coomeva, Integral Solutions (Medellín, Antioquia)

**Introducción:** la enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad genética autosómica recesiva, provocada por el déficit de la enzima  $\beta$ -glucocerebrosidasa, lo que conlleva un acúmulo de glucocerebrósido en las células del sistema fagocítico mononuclear. Las formas neuronopáticas (tipos 2 y 3) son poco frecuentes mundialmente (1 en 100 mil).

**Materiales y métodos:** estudio descriptivo, retrospectivo de ocho casos clínicos.

**Resultados:** desde 1998 hasta 2016, se diagnosticaron seis pacientes con EG tipo 2 en Antioquia. Estos pacientes debutaron con retardo psicomotor, trastornos del tono muscular, esplenomegalia y hepatomegalia antes de los 12 meses de edad. A los seis pacientes se les realizó el diagnóstico por determinación de la actividad de la  $\beta$ -glucocerebrosidasa en fibroblastos y leucocitos, encontrándose disminuida en el 100%. Un paciente recibió terapia de reemplazo enzimático (TRE) sin presentar mejoría. La mortalidad fue del 100%. Dos pacientes hermanos con EG tipo 3 tuvieron retraso global del desarrollo desde los 10 meses de edad, discapacidad cognitiva, oftalmoplejia supranuclear, visceromegalias, anemia, trombocitopenia, deformidad de la columna dorso lumbar y falla de medro. Uno de estos fallece a los 16 años sin recibir tratamiento. El hermano actualmente tiene 9 años, se confirmó la mutación (c.1448T>C p.L483P) del gen GBA y se encuentra en TRE con mejoría de las visceromegalias, anemia y trombocitopenia.

**Conclusiones:** la EG tipo 2 tiene un desenlace mortal con o sin TRE. La EG tipo 3 con la TRE presenta mejoría de los síntomas hematológicos y viscerales. Hacer educación de estas enfermedades al personal de la salud permitirá diagnosticar muchos más pacientes.

#### DATOS DE CONTACTO

Correspondencia: Jorge Enrique Peña Siado. Correo electrónico: penasiado@une.net.co