



# Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

## V-325. - CARTOGRAFÍA DE LAS CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS Y CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD DE GAUCHER EN EXTREMADURA

J. Bureo Dacal<sup>1</sup>, G. Martín<sup>2</sup>, C. Cabrera Silva<sup>3</sup>, M. Fernández Galán<sup>2</sup>, C. Garfía Castillo<sup>4</sup>, A. Pijierro Amador<sup>1</sup>, N. Bureo Gutiérrez<sup>5</sup>, M. Galán Montejano<sup>6</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Infanta Cristina. Badajoz. <sup>2</sup>Servicio de Hematología. Hospital Virgen del Puerto. Plasencia (Cáceres). <sup>3</sup>Servicio de Hematología. Hospital San Pedro de Alcántara. Cáceres. <sup>4</sup>Servicio de Digestivo. Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid. <sup>5</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Perpetuo Socorro. Badajoz. <sup>6</sup>Servicio de Medicina Interna. Hospital Don Benito-Villanueva de la Serena. Don Benito (Badajoz).

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Gaucher (EG), es la más frecuente de las enfermedades de almacenamiento lisosomal y se hereda de un modo autosómico recesivo y es causada por deficiencia de la actividad de la enzima glucocerebrosidasa. Las manifestaciones clínicas predominantes de la enfermedad son citopenias, hepatoesplenomegalia y enfermedades óseas. En esta comunicación, describimos los datos clínicos y genéticos de los 14 pacientes (de los 327 que existen en España) diagnosticados en Extremadura, todos ellos del tipo 1 de la EG.

**Métodos:** Evaluamos la distribución y las características clínicas y genéticas de los pacientes con EG en Extremadura. Se analizan la distribución geográfica, los datos demográficos, genéticos y clínicos, la edad al momento del diagnóstico, tipo y años de terapia en 14 pacientes con EG en Extremadura. El diagnóstico de EG fue establecido por la demostración de una deficitaria actividad glucocerebrosidasa en los leucocitos o fibroblastos.

**Resultados:** Existen 14 pacientes con EG en Extremadura, 9 varones y 5 mujeres. Todos tienen el tipo 1 de la EG. La edad media al diagnóstico ha sido de 20 años (rango 3-43). Todos, excepto uno (doble homocigoto para la mutación G377S), tienen la mutación N370S, 9 junto a la L444P, 2 con la R257X, 1 con la C1510DELCT y 1 con la p.Trp432Cys. Al diagnóstico 11 tenían esplenomegalia, 10 hepatomegalia, 6 tenían una hemoglobina 10 g/dl y 12 menos de 100.000 plaquetas, 7 tenían una enfermedad ósea leve y 3 grave. 2 de ellos estaban esplenectomizados al diagnóstico. La media del índice de severidad (SSI de Zimran) fue de 8,38, todos tenían un índice leve al diagnóstico, excepto 3 que lo tenían moderado. Todos recibieron terapia enzimática sustitutiva (TES) al inicio y la mantienen actualmente, excepto uno que recibe terapia reductora de sustrato.

**Discusión:** Los 14 pacientes con EG tienen características clínicas y genéticas similares a los del resto de la península ibérica. La prevalencia de EG en Extremadura es de 1/79.000 habitantes, casi el doble de la de la península ibérica (1/149.000). Destaca la preponderancia de la mutación N370S (13 de los 14 pacientes). Todos han respondido favorablemente a la TES.

**Discusión:** La prevalencia de la EG en Extremadura es mayor (casi el doble) que en la península ibérica. La mutación predominante es la N370S/L444P y la clínica predominante es la visceromegalia, enfermedad ósea

y las citopenias.