

## **Evolución satisfactoria de un paciente con enfermedad de Gaucher**

### **Satisfactory course of a patient with Gaucher disease**

Mileidis Salgado Ortiz<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1964-4979>

Norma García González<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0003-3859-1267>

Yunier Tanguí Ortiz<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5725-6005>

Cristina Guerra Frutos<sup>2\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-3378-437X>

<sup>1</sup>Sectorial Provincial de Salud Granma. Bayamo, Granma, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Clínico Quirúrgico Provincial “Celia Sánchez Manduley” de Manzanillo. Granma, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [carlosantonio@infomed.sld.cu](mailto:carlosantonio@infomed.sld.cu)

### **RESUMEN**

La enfermedad de Gaucher es un trastorno hereditario, metabólico, de depósito lisosomal. Se trata de un padecimiento crónico progresivo y multisistémico con patrón autosómico recesivo. El objetivo del presente artículo es describir la evolución de un paciente de 44 años de edad, masculino, mestizo, que fue remitido al Hospital Clínico Quirúrgico Provincial “Celia Sánchez Manduley”, de Manzanillo, por dolores óseos a nivel de caderas. Los estudios radiológicos resultaron positivos y confirmaron el diagnóstico, dolor a la palpación y a la movilización de la cadera izquierda, así como rigidez de la rodilla izquierda a la extensión. En conclusión, con las pautas del tratamiento indicadas el paciente logró la independencia total en la realización de las actividades de la vida diaria. Además, alcanzó una marcha funcional, con apoyo externo y sin este. Su evolución satisfactoria le permitió incorporarse de manera activa a la vida social y mejorar su calidad de vida.

**Palabras clave:** enfermedad de Gaucher; enfermedades huérfanas; trastorno hereditario.

## ABSTRACT

Gaucher disease is a hereditary, metabolic, lysosomal storage disorder. It is a chronic progressive and multisystemic disease with an autosomal recessive pattern. The objective of this article is to describe the evolution of a 44-year-old male, mixed-race patient, who was referred to the Celia Sánchez Manduley Provincial Clinical Surgical Hospital in Manzanillo for bone pain in the hips. Radiological studies were positive and confirmed the diagnosis, pain on palpation and mobilization of the left hip, as well as stiffness of the left knee on extension. In conclusion, with the indicated treatment guidelines, the patient achieved total independence in performing activities of daily living. In addition, he reached a functional march, with external support and without support. His satisfactory evolution allowed him to actively join social life and improve his quality of life.

**Keywords:** Gaucher disease; orphan diseases; hereditary disorder.

Recibido: 08/09/2020

Aceptado: 18/02/2021

## Introducción

La enfermedad de Gaucher (EG) es un trastorno hereditario que fue descrito en 1882 por el investigador clínico Philippe Ernst Gaucher. Debido a su escasa frecuencia está incluida dentro de las llamadas enfermedades huérfanas. Su frecuencia en el mundo es variable, desde 1/40 000 nacidos vivos hasta 1/100 000 y de 1/500-2000 nacidos vivos.<sup>(1)</sup>

Se trata de un trastorno metabólico de depósito lisosomal, padecimiento crónico, progresivo y multisistémico. Posee un patrón hereditario autosómico recesivo, que resulta de mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa ácida y deficiencia enzimática. Favorece la acumulación del sustrato glucocerebrósido en los lisosomas de macrófagos y monocitos. Conduce a hipertrofia del sistema lisosomal

celular que infiltra tejido esquelético, médula ósea, bazo, hígado, pulmones y cerebro. Además, causa daño celular y disfunción orgánica.<sup>(2)</sup>

La EG se ha clasificado en tres formas clínicas a partir de la ausencia (tipo I) o presencia (tipo II y III) de afección neurológica.<sup>(3)</sup> La forma no neuropática (tipo I) es la que se presenta con mayor frecuencia. Las tres formas clínicas son conocidas por otros autores como enfermedades huérfanas. Su rehabilitación mejora la calidad de vida de los pacientes.

El diagnóstico y la clasificación de esta enfermedad son importantes a la hora de realizar su pronóstico y decidir el tratamiento del paciente.<sup>(4)</sup> Su diagnóstico es clínico y por estudio de marcadores bioquímicos, enzimas, exámenes hematológicos, fosfatasa alcalina resistente al tartrato, enzima convertidora de angiotensina, fosfatasa alcalina, imágenes radiológicas, resonancia magnética, densitometría ósea, evaluación visceral (ultrasonido de hígado y bazo), tomografía axial computarizada (TAC), resonancia magnética nuclear (RMN), electrocardiograma (EKG), ecocardiograma Doppler, análisis de mutaciones, muestra de anticuerpos, proteínas totales, inmunoelectroforesis en suero, bilirrubinas, calcio, fósforo, estudio génico.<sup>(5)</sup>

El objetivo del presente artículo es describir la evolución de un paciente de 44 años de edad, masculino y mestizo, que fue remitido al Hospital Clínico Quirúrgico Provincial “Celia Sánchez Manduley”, de Manzanillo, por dolores óseos a nivel de caderas.

## Presentación del caso

Paciente de 44 años de edad, masculino, mestizo, procedente de Bayamo, Granma. Fue remitido al servicio de Rehabilitación del Hospital Clínico Quirúrgico Provincial “Celia Sánchez Manduley” por dolores óseos a nivel de caderas. No logró aliviarse con la ingestión de antiinflamatorios no esteroideos. Refirió que presentaba imposibilidad para la marcha y limitación articular de las caderas. A los 9 años de edad fue diagnosticado con la enfermedad de Gaucher (tipo I). Indicó que tres de

sus hermanos padecían esta entidad, uno de ellos fallecido por complicaciones hemorrágicas. El tratamiento rehabilitador fue aplicado durante un período de cinco meses, desde el 16 de enero de 2020 hasta el 17 de junio de 2020.

**Antecedentes patológicos personales:** Esplenectomía y apendicectomía.

**Antecedentes patológicos familiares:** Nada que señalar.

**Alergia a medicamentos:** Ibuprofeno, naproxeno, diclofenaco sódico y potásico.

**Examen físico:** Peso: 77 kg, talla: 165 cm.

**Datos positivos:**

**Índice de masa corporal:** 28,30 kg/m<sup>2</sup>SC (sobrepeso).

**Piel:** Cicatrices en hipocondrio izquierdo y fosa ilíaca derecha secuela de intervenciones quirúrgicas.

**Tensión arterial:** 160/120.

**Sistema Osteomioarticular (SOMA):** Dolor a la palpación y a la movilización de la cadera izquierda. Inicia y no completa arcos articulares de la cadera y rodilla izquierda por dolor. Rigidez de la rodilla izquierda a la extensión.

**Marcha:** Se traslada en silla de ruedas.

Los resultados de la goniometría de la rodilla y la cadera izquierda se muestran en la tabla 1. La rotación interna y externa de la cadera izquierda, tanto activa como pasiva, fueron de 0°. En relación con la esfera psicológica, el paciente manifestó incertidumbre ante el futuro.

**Tabla 1-** Goniometría de la rodilla y la cadera izquierda

Rodilla izquierda	Grados	Cadera izquierda	Grados
Flexión activa	140°	Flexión activa	65°
Flexión pasiva	140°	Flexión pasiva	70°
Extensión activa	170°	Extensión activa	25°
Extensión pasiva	180°	Extensión pasiva	25°
		Abducción activa	15°
		Abducción pasiva	20°
		Aducción activa	15°
		Aducción pasiva	20°

*Fuente:* Historia clínica.

## Exámenes complementarios

**Hemograma:** Hb: 13,7 gr/l, Hto: 44; **leucocitos:**  $9.0 \times 10^9$ ; **neutrófilos:** 33; **eosinófilos:** 005. 0 **linfocitos:** 62; **eritrosedimentación:** 35 mm; **reticulocitos:**  $2.4 \times 10^3$ ; **plaquetas:**  $200 \times 10^9$ .

**glicemia:** 3,3 mmol/l; **creatinina:** 91 mmol/l; **TGP:** 46 U/l; **TGO:** 44U/l; **Urea:** 3.2 mmol/l; **colesterol:** 3,2 mmol/l; **triglicéridos:** 0,91 mmol/l; **Bil T:** 18.5 mmol/l; **Bil D:** 13.2 mmol/l; **PT:** 95g/l; **Fe:** 21.87 mmol/l; **Bil I:** 3 mmol/l; **VLDL:** 0,414 mmol/l; **ultrasonido abdominal:** Hígado, páncreas, riñones, vejiga y próstata normales.

Las radiografías de la región sacra, la columna vertebral y las rodillas se muestran en las figuras 1, 2 y 3, respectivamente. En ellas se observan marcados cambios osteodegenerativos a nivel de cabeza, de fémur izquierdo, irregularidad de sus contornos, disminución de la densidad ósea, lesiones osteolíticas, disminución del espacio articular y protrusión acetabular izquierda.

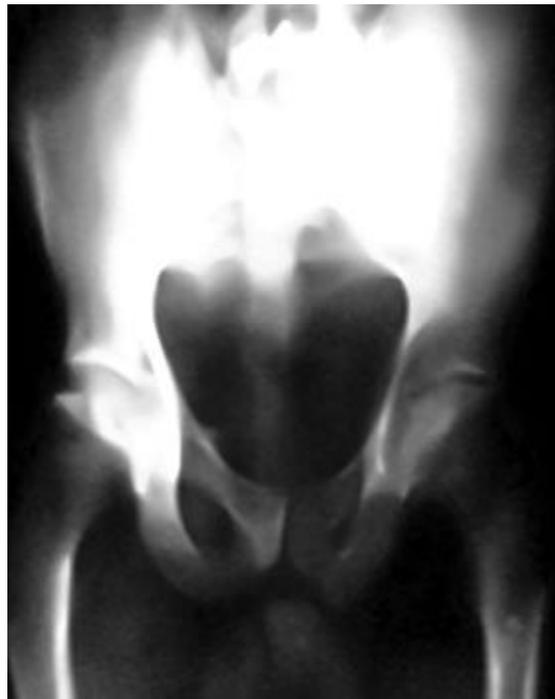


Fig. 1- Región sacra.



**Fig. 2-** Columna vertebral.



**Fig. 3-** Rodillas.

Según los resultados obtenidos mediante la aplicación del Índice de Barthel, se concluyó que el paciente posee un moderado grado de discapacidad. Alcanzó un

total de 65 puntos en el proceso de evaluación de su desenvolvimiento en 10 actividades de la vida diaria (tabla 2).

**Tabla 2- Índice de Barthel**

Actividad de la vida diaria	Puntuación
Traslado cama sillón	10 puntos
Alimentación	10 puntos
Defecación	10 puntos
Micción	10 puntos
Uso del inodoro	5 puntos
Deambulación	5 puntos
Arreglo	5 puntos
Vestirse	5 puntos
Baño	5 puntos
Subir y bajar escaleras	0 puntos

Fuente: Historia clínica.

Los resultados de la goniometría evolutiva realizada el 12 de marzo del 2020 se muestra en la tabla 3. La rotación interna y externa de la cadera izquierda, tanto activa como pasiva, fue de 0°.

**Tabla 3- Resultados de la goniometría evolutiva realizada el 12 de marzo de 2020**

Rodilla izquierda	Grados	Cadera izquierda: rodilla flexionada	Grados	Cadera izquierda: rodilla extendida	Grados
Flexión activa	100°	Flexión activa	45°	Flexión activa	20°
Flexión pasiva	110°	Flexión pasiva	50°	Flexión pasiva	20°
Extensión activa	130°			Extensión activa	5°
Extensión pasiva	135°			Extensión pasiva	5°
				Abducción activa	10°
				Abducción pasiva	10°

				Aducción activa	15°
				Aducción pasiva	15°

Fuente: Historia clínica.

## Objetivos del tratamiento

- Apoyo psicológico.
- Alivio del dolor.
- Fortalecer tren superior: cuello, tronco y miembros superiores.
- Mejorar arcos articulares.
- Mejorar fuerza muscular.
- Lograr una marcha funcional con apoyo.
- Interconsulta con Ortopedia y Traumatología. Interconsulta con Hematología.
- Reintegrar a su medio social.
- Integración a la Asociación Cubana de Limitados Físico-Motores (ACLIFIM).

## Pautas del tratamiento

Apoyo psicológico a paciente y familiares debido a la envergadura de la enfermedad.

Agentes físicos: calor infrarrojo a 60 cm de distancia durante 10 minutos, perpendicular a la zona a tratar, en cadera izquierda. Campo magnético 50 Hertz, 50 %, transarticular en cadera izquierda por 20 minutos en 20 sesiones. Fonoforesis con caléndula, emisión continua a 0,4 watt/cm<sup>2</sup> de intensidad, 1 MHz de frecuencia, cabezal grande. Se aplicó el método semiestático durante 5 minutos diarios en la cadera izquierda hasta completar las 10 sesiones.

Kinesioterapia: el paciente realizó ejercicios activos asistidos para miembro inferior izquierdo y ejercicios libres para el resto de los miembros. Además, hizo ejercicios respiratorios y ejercicios fortalecedores de cuello, tronco y miembros superiores.

Terapia ocupacional: ejecutó ejercicios encaminados a mejorar arcos articulares y la fuerza muscular. También desarrolló actividades de independización en el baño y actividades estimulantes.

Ambulación: El paciente realizó bipedestación entre paralelas, logró corregir la postura y el equilibrio progresivamente. Presentó notables mejorías en cuanto a patrones estáticos de la marcha, para luego incorporar subida y bajada de escaleras. Logró marcha sostenida en terrenos irregulares.

Mecanoterapia: Incorporó ejercicios de poleoterapia de pared para el fortalecimiento del bíceps y el tríceps braquial. Se implementó, además, la rueda de hombro y el pedaleo en mesa universal para aumentar arcos articulares.

Interconsulta con Hematología: El 20 de enero de 2020 los hematólogos concluyeron que se trataba de un caso de enfermedad de Gaucher sin complicaciones hematológicas.

Interconsulta con Ortopedia: El 2 de febrero de 2020 se coordinó interconsulta con especialistas del servicio de Ortopedia del Hospital “Juan Bruno Zayas”, de Santiago de Cuba, quienes al valorarlo decidieron que aún estaba muy joven para realizarle una sustitución protésica. En este caso, los ortopédicos optaron por dar seguimiento a la evolución del paciente.

Tratamiento médico: Nutrición adecuada con una dieta con bajos niveles de almidón y azúcares y rica en proteínas. Medicamentos: En caso de que el paciente sintiera dolor, se le indicó tomar dos tabletas de dipirona de 300 mg cada ocho horas y una tableta diaria de calcitriol.

La goniometría evolutiva de la rodilla y la cadera izquierda al final del tratamiento se expone en la tabla 4. La rotación interna y externa de la cadera izquierda, tanto activa como pasiva, fueron de 0°.

**Tabla 4-** Resultados de goniometría evolutiva al finalizar el tratamiento (15 de junio de 2020)

Rodilla izquierda	Grados	Cadera izquierda: RF	Grados	Cadera izquierda: RE	Grados
Flexión activa	140°	Flexión activa	85°	Flexión activa	60°
Flexión pasiva	140°	Flexión pasiva	85°	Flexión pasiva	60°
Extensión activa	180°			Extensión activa	10°

Extensión pasiva	180°			Extensión pasiva	10°
				Abducción activa	30°
				Abducción pasiva	30°

RF: Rodilla flexionada, RE: Rodilla extendida.

Fuente: Historia clínica.

Evolución favorable: Mediante la escala analógica visual se comprobó que el paciente se alivió del dolor durante su ingreso (desde el 16 enero hasta el 17 de junio de 2020). Además, logró la bipedestación con apoyo externo y sin este (Fig. 4). Autorizó la publicación de sus fotos mediante consentimiento informado.



Fig. 4- Evolución de la marcha recuperada con apoyo y sin apoyo.

Incrementó los arcos articular, la marcha con apoyo externo, la independización en las actividades de la vida diaria. Asimismo, construyó en su hogar un vehículo motorizado eléctrico para trasladarse por la ciudad de Bayamo. Dicho vehículo

está en proceso de aprobación por el sistema de transporte del municipio y en fase de autorizo para que pueda usarlo.

## Discusión

La magnetoterapia se define como la acción en la que se utilizan imanes permanentes o equipos generadores de campos electromagnéticos para lograr un objetivo terapéutico. Entre sus efectos, se pueden mencionar su capacidad para el estímulo trófico del hueso y el colágeno, la regulación de la osteogénesis y el estímulo de la actividad de los factores de crecimiento, fundamentalmente en las artritis en estadio agudo, en lesiones ligamentosas y entidades periarticulares.

Resulta significativa la rápida disminución del dolor y los fenómenos inflamatorios asociados al cuadro luego de comenzar la magnetoterapia.<sup>(6)</sup> En Cuba se han alcanzado resultados satisfactorios con la aplicación del campo magnético en diversas enfermedades por sus disímiles efectos. Esto se corroboró con la aplicación del tratamiento efectivo al paciente.<sup>(7)</sup> Las aplicaciones de calor no tienen un efecto curativo directo, sino a través de la respuesta del organismo al cambio de temperatura. Sus acciones terapéuticas son mediadas, principalmente, por mecanismos reflejos más que por un calentamiento directo de la zona. El aumento de la temperatura incrementó la actividad enzimática a nivel celular hasta llegar a un nivel máximo a partir del cual comenzó a disminuir para finalmente ser nulo. Ello produce una mayor captación de oxígeno por parte de los tejidos, lo que elevó el consumo de nutrientes hasta contribuir con los procesos de reparación del daño hístico y lograr un efecto de relajación y disminución del dolor. El ejercicio físico mejoró notablemente la movilidad articular y el trofismo.

## Conclusiones

Con las pautas del tratamiento indicadas, el paciente logró la independencia total en la realización de las actividades de la vida diaria. Además, alcanzó una marcha

funcional, con apoyo externo y sin este. Su evolución satisfactoria le permitió incorporarse de manera activa a la vida social y mejorar su calidad de vida.

## Referencias bibliográficas

1. Millán Batista R, Patiño Pérez JM, Matos Pérez MJ, Sanz Pupo NJ, Reyes González O. Enfermedad de Gaucher tipo 1. Presentación de caso. 2017 [acceso 10/05/2020];21(3):924-31. Disponible en:  
<https://www.medigraphic.com/pdfs/correo/ccm-2017/ccm173za.pdf>
2. Eusebio Ponce E, García Frade LJ. ENFERMEDAD DE GAUCHER. An Real Acad Med Cir Vall.2015 [acceso 15/05/2020];52:125-42. Disponible:  
<https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/5530823.pdf>
3. Giraldo P, Camacho A, Capablo JL. La afectación neurológica la enfermedad de Gaucher. Arán.2016 [acceso 03/06/2020]. Disponible en:  
[https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://www.aeefegaucher.es/images/guias/2016.pdf&ved=2ahUKEwjau\\_32goHvAhXp01kKHYPdCrAQFjACegQIBBAC&usq=AOvVaw0QFjWeHt3G5biCztUit3aH](https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&url=https://www.aeefegaucher.es/images/guias/2016.pdf&ved=2ahUKEwjau_32goHvAhXp01kKHYPdCrAQFjACegQIBBAC&usq=AOvVaw0QFjWeHt3G5biCztUit3aH)
4. Colquicocha Murillo M, Cucho Jurado J, Eyzaguirre Zapata RM, Manassero Morales G, Moreno Larrea MC, Salas Arbizu KL, et al. Guía para diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. Rev Med Hered. 2015 [acceso 04/06/2020];26(2):103-21. Disponible en:  
<http://www.scielo.org.pe/pdf/rmh/v26n2/a07v26n2.pdf>
5. Muñoz Bartolo G. Hepatomegalia. Programa de Formación Continuada en Pediatría Extrahospitalaria.2015 [acceso 8/06/2020];XIX(3). Disponible en:  
<https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-03/hepatomegalia/>

6. Oliva Infante JY. Uso de la magnetoterapia en la terapia física. Trabajo de investigación para optar por el Título Profesional Lima-Perú. 2018 [acceso 04/06/2020]. Disponible en:

<http://repositorio.uigv.edu.pe/bitstream/handle/20.500.11818/3038/OLIVA%20INFANTE%2C%20Janneth%20Yannina.pdf?sequence=2&isAllowed=y>

7. Borroto Rodríguez V, Aguilera Martínez Y, Cambara Peña R. Campos electromagnéticos pulsados y ozono en el tratamiento de la artrosis de rodilla en el adulto mayor. Revista Española de Ozonoterapia. 2016 [acceso 06/06/2020];6(1)27-39. Disponible en:

<https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/5506703.pdf>

### **Conflictos de intereses**

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.