



ENFERMEDAD DE GAUCHER. FORMA NEURONOPÁTICA

Ortiz Cantero, E; Gil Arenas, JA

Pediatría y Áreas específicas. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla

INTRODUCCIÓN

La **enfermedad de Gaucher** es una enfermedad lisosomal hereditaria causada por un defecto en la enzima **glucocerebrosidasa** (GBA), que produce como consecuencia un acúmulo de sustancias en órganos como bazo, hígado o médula ósea. Hay 3 tipos: 1 (no neurológica), 2 (neurológica aguda) y 3 (neurológica subaguda), con manifestaciones típicas de la tipo 1 y tipo 2

ANAMNESIS

Lactante de **5 meses** de edad, sin antecedentes personales de interés, derivado a Consultas de Neurología Pediátrica desde Atención Primaria por **retraso del desarrollo psicomotor, estrabismo convergente y sospecha de déficit visual**.

Aporta analítica: CK 327 U/l, AST 85 U/l, AST normal, GGT normal, LDH 580 U/l.

EXPLORACIÓN FÍSICA

Aceptable estado general, leve palidez cutánea.

Auscultación cardiorrespiratoria: normal.

Abdomen blando y depresible con **hepatomegalia** de unos 3 cm y ligera **esplenomegalia**.

Neurológica: **espasticidad** de miembros, mayor en MMSS, con manos en flexión, con **motilidad global muy disminuida**. Pupilas reactivas, con **estrabismo convergente** y fijación ocular inconstante.



PROCEDIMIENTOS DIAGNÓSTICOS

Pruebas de imagen

- Ecografía abdominal: **hepatomegalia y esplenomegalia**
- Ecocardiografía: normal
- RMN craneal: normal



Estudios electrofisiológicos

- PEA: normales
- PEV: **latencias aumentadas y amplitudes bajas**
- EEG: normal.



Estudio enzimático y genético

- Exoma dirigido: **dos variantes heterocigotas del gen GBA**, una de ellas descrita en formas con afectación neurológica
- Estudio enzimático: **β -glucosidasa** en leucocitos baja



EVOLUCIÓN

Días previos al diagnóstico, cuadro de **infección respiratoria de vía alta** y rechazo de tomas que requiere ingreso, con colocación de **sonda nasogástrica**. Una vez diagnosticado, se acuerda con la familia **evitar medidas invasivas de soporte vital**. Al mes ingresa por insuficiencia respiratoria aguda en contexto de infección **COVID**, precisando ventilación no invasiva en UCI pediátrica. Ante hipoxemia refractaria y empeoramiento clínico, finalmente es **éxito**.



CONCLUSIONES

Nuestro paciente presentaba una **Enfermedad Gaucher tipo 3** o neurológica subaguda.

Es fundamental que todo pediatra sepa realizar una adecuada **exploración neurológica** del paciente, adaptada a su edad.

Las enfermedades de depósito son infrecuentes, pero siempre deben valorarse a la hora de realizar el diagnóstico diferencial de pacientes con retraso psicomotor a temprana edad.