

(27) 

## ENFERMEDAD DE GAUCHER: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Dr. Gustavo Benitez\*  
 Dr. Elías Nakhhal\*\*  
 Dr. Israel Zighelboim\*\*\*  
 Dr. Fernando Godayol\*\*  
 Dr. Juan Carlos Pozo\*\*\*

### Resumen

Objetivo: Informe de una patología quirúrgica infrecuente.

Método: Descripción del caso clínico y revisión de la literatura.

Ambiente: Servicio de Cirugía 3. Hospital Universitario de Caracas. Venezuela.

Resultados: Mujer de 28 años, con antecedente familiar de enfermedad de Gaucher. Portadora de hepatomegalia, esplenomegalia e hiperesplenismo. El bazo pesó 1 300 gramos con histiocitosis xeroidea.

Conclusiones: La enfermedad de Gaucher es extraordinariamente infrecuente en nuestro medio.

**Palabras clave:** ENFERMEDAD DE GAUCHER - HIPERESPLENISMO - ESPLENOCOMÍA PARCIAL O TOTAL.

### Summary

Objective: To inform an infrequent surgical case.

Method: Clinical description and literature review.

Ambient: University Hospital, Surgical Service 3. Caracas, Venezuela.

Results: A 28 year old female with familiar history of Gaucher's disease was admitted in carrying hepatic and splenomegaly plus hypersplenism. She was operated on. The spleen weighed 1 300 grams reporting xeroidea histiocytosis.

Conclusions: Gaucher's disease is a rare metabolic disorder in our country in any of its types.

**Key words:** GAUCHER'S DISEASE - HYPERSPLENISM - TOTAL AND PARTIAL SPLENECTOMY.

La enfermedad de Gaucher es una patología metabólica hereditaria de tipo autosómico recesivo. Representa la esfingolipodosis más frecuente, posee una baja incidencia en la población general.

Fue descrita por primera vez por Phillippe C Gaucher en 1927 (1). Cincuenta años más tarde Aghion detectó la acumulación del esfingolípido llamado glucocerebrósido en las células del sistema retículo-endotelial de estos pacientes. Sin embargo, no es sino hasta 1964 cuando Brady y col., determinan que el trastorno obedece a un déficit en la actividad de la enzima  $\beta$ -glucocerebrosidasa (2).

\*Profesor Asistente de la Cátedra de Clínica y Terapéutica Quirúrgica C. Escuela de Medicina Luis Razetti, UCV. MASVC.

\*\*Especialista en Cirugía General. Cátedra de Clínica y Terapéutica Quirúrgica C. Hospital Universitario de Caracas. MASVC.

\*\*\*Médico cirujano.

\*\*\*\*Instructor por Concurso, Cátedra de Clínica y Terapéutica Quirúrgica C. Escuela de Medicina Luis Razetti, UCV. MASVC.

poros resultando en una rápida fijación a los tejidos por la fibrina, esto disminuye los seromas.

Debido a que se utiliza poca disección, las estructuras del cordón no tienen que separarse de los tejidos adyacentes, disminuyéndose el traumatismo operatorio y acortándose el tiempo quirúrgico, y por consiguiente el tiempo anestésico, el dolor y las complicaciones urinarias, por otro lado al no fijar la malla alargada hay muy bajo riesgo de atrapamiento de nervios por la sutura.

Se han descrito atrofas testiculares por orquitis isquémica con la cirugía convencional (Bassini, Mcvay, Shouldice, etc.) donde hay que realizar disección de los elementos del cordón, sin embargo, esta técnica basada en la poca disección evita este potencial riesgo.

Finalmente ¿Cuándo se indica una cura laparoscópica? La respuesta pudiese ser en aquellos casos de hernias multirrecurrentes los cuales tienen un 9% de otras recidivas donde los planos quirúrgicos están totalmente perdidos es quizás la única indicación.

Para concluir, sabemos que el tiempo de evaluación es corto, sin embargo, de acuerdo a lo que hemos analizado obtuvimos una recurrencia baja, sin complicaciones inmediatas ni tardías, con un reintegro precoz a las actividades habituales, bajo costo, excelentes resultados cosméticos y utilizable con seguridad en casos de bilateralidad.

Podemos afirmar que la técnica propiamente dicha, es sencilla, fácil de aprender, no requiere de equipos especiales, y utilizan anestesia local o peridural. La meta es continuar acumulando experiencia, evaluándolos en el tiempo, y el reto es su uso en casos de estrangulación herniaria.

El mensaje final es diagnosticar y tratar correctamente la hernia inguinal, evitando causar más daño a la fascia transversalis y solamente reparar el defecto. El rol del cirujano es curar sin dañar.

## Referencias

1. Nyhus LM, Condon RE. Hernia. 3ª edición. 1991;10:200-224.
2. Zuidema G. Hernia. Shackelfort. Vol V. 3ª edición. 1993;10:131-163.
3. Amid PK, Shulman AG, Lichtenstein IL. Open "tension free" repair of inguinal hernias: The Lichtenstein Technique. Eur J Surg 1996;162:447-453.
4. Robbins AW, Rutkow I. Mesh plug repair and groin hernia surgery. Surg Clin North Am 1998;78(6):1007-1021.
5. Rutkow I, Robbins AW. Mesh plug hernia repair a follow up report. Surgery 1995;117:597.
6. Bassini E. Ueber die Behandlung des Leistenbruhes. Arch Klin Chir 1980;40:429.
7. Lichtenstein IL. Herniorraphy a personal experience with 6 321 cases. Am J Surg 1987;153:553-559.
8. Gilbert AI. Inguinal hernia repair. Biomaterial and sutureless repair. Perspect Gen Surgery 1991;2:113-129.
9. Rutkow I, Robbins AW. "Tension free" inguinal herniorraphy a preliminary report on the "mesh plug" technique. Surgery 1993;114:3-8.
10. Rutkow I, Robbins AW. Groin hernia. Cameron Jhon L, editor. Current Surgical Therapy. 5ª edición. Mosby 1995.
11. Nyhus LM. Individualization of hernia repair: A new era. Surgery 1993;114:1-2.
12. Gilbert AI. Prosthetic adjuncts to groin hernia repair: A classification of inguinal hernia. Contemp Surg 1988;32:28.
13. Amid PK, Shulman AG, Lichtenstein IL. Open "tension free" repair of inguinal hernias: The Lichtenstein technique. Eur J Surg 1996;162:447-453.

En la mayoría de los casos mutaciones diversas en el gen de la glucocerebrosidasa, localizado en la región q21 del cromosoma 1 son los responsables del trastorno. Sin embargo, ocasionalmente puede deberse al déficit de una saponina, un factor termoestable requerido para la función catalítica normal de la enzima (3).

El cuadro clínico varía ampliamente desde lactantes severamente afectados hasta adultos prácticamente asintomáticos. Se describen 3 variantes típicas de la enfermedad. El tipo I o no neuropático representa la forma más frecuente, el grupo étnico más afectado son los judíos ashkenazitas, donde predomina la forma adulta con incidencia de 1 en 2 500 (4). La alta prevalencia en este grupo se debe a una mutación puntual a nivel del nucleótido 1 226 (que codifica al aminoácido 370 de la proteína madura) (3). Se manifiesta en la edad adulta con hepatoesplenomegalia, anemia y alteraciones óseas. El 50% al 60% de los pacientes desarrollan hiperesplenismo y en un porcentaje similar es posible evidenciar alteraciones radiológicas (5). El tipo II (infantil) o neuropático agudo es de curso rápido y de pronóstico generalmente fatal durante el primer año de vida (6). El tipo III (juvenil) o neuropático subagudo es el menos frecuente. Suele presentarse más tardíamente y su curso es similar al tipo neuropático agudo (5).

La indicación quirúrgica en estos pacientes suele obedecer a esplenomegalia importante con hiperesplenismo secundario (7,8).

La enfermedad de Gaucher es sumamente infrecuente en nuestro medio. Son escasos los reportes encontrados en la literatura latinoamericana (9-16). En nuestro Hospital, se habían reportado desde 1965 apenas cuatro casos de esplenectomía total por esta enfermedad (8,17). Esto motivó la información de este caso y la revisión de la literatura.

### Caso clínico

Paciente femenina de 28 años, natural y procedente de Acarigua, Edo. Portuguesa, asintomática hasta 1995 cuando comenzó a presentar trastornos menstruales tipo hipermenorrea y lesiones purpúricas cutáneas. Consultó en aquella oportunidad a

hematólogo quien mediante paraclínicos que no precisa hace diagnóstico de enfermedad de Gaucher sin indicar tratamiento. Dicho cuadro clínico persiste hasta mayo de 1998 cuando es referida al Instituto de Oncología y Hematología de la Universidad Central de Venezuela donde detectan hepato-esplenomegalia y realizan estudios de hematología, química sanguínea, aspirado y biopsia de médula ósea que reportaron pancitopenia y confirmaron diagnóstico de enfermedad de Gaucher por lo cual la paciente fue referida a nuestro servicio para tratamiento.

Como antecedentes personales destacaban artropatía de etiología no precisada que requirió hospitalización en 1988 y artrodesis de cadera izquierda en 1990, así como enfermedad úlcero-péptica diagnosticada en 1995 para la cual no recibía tratamiento. La menarquía ocurrió a los 13 años con ciclos 8/30 días hipermenorréica, primeras relaciones sexuales a los 18 años, II gestas II partos I cesárea y esterilización quirúrgica en 1993. Al analizar los antecedentes familiares destacaba una hermana con enfermedad de Gaucher fallecida a los 29 años de edad por causa no precisable.

Al momento del ingreso (13/5/1998) los datos que más resaltaban al examen físico eran: palidez cutáneo-mucosa con lesiones equimóticas en sitios de venopunción, cicatriz de artrotomía en cadera izquierda, abdomen blando, deprimible y no doloroso, con esplenomegalia Boyd IV y hepatometría de 25 cm en línea clavicolar media. Se evidenciaba trastorno de la marcha consecuente a artrodesis de cadera izquierda y acortamiento de dicho miembro.

Exámenes preoperatorios: Leucocitos: 4 200 mm<sup>3</sup>, glóbulos rojos 3,14 x 10<sup>6</sup> mm<sup>3</sup> y Hb 9,1 g/dl con índices globulares normales y plaquetas 90 000 mm<sup>3</sup>. Los tiempos de protrombina y tromboplastina parcial se encontraban en rango normal, al igual que los valores plasmáticos de glucosa, úrea y creatinina. Se encontró un discreto aumento de transaminasas con ALT en 54 U/ml y AST en 44 U/ml, así como hiperbilirrubinemia total de 2,98 mg/dl.

Intervención quirúrgica: Laparotomía mediante incisión paramediana izquierda supra e infra-um-

bilical. Se constató hepato-esplenomegalia y se realizó esplenectomía vía anterior. Se colocó drenaje cerrado (Portovac®) en lecho esplénico.

Posoperatorio: Evolución favorable. Gasto serohemático máximo de 100 ml/24 horas por el drenaje, el cual fue retirado a las 48 horas de posoperatorio. No ameritó terapia transfusional. La paciente fue egresada al segundo día posoperatorio en buenas condiciones con controles hematológicos que eran: Hb: 11,2 g/dl, Hcto: 39%, Leucocitos:  $8\ 100\ \text{mm}^3$  y plaquetas  $185\ 000\ \text{mm}^3$ .

La pieza quirúrgica midió 24 x 17 x 10 cm y pesó 1 300 g. El estudio histológico reportó histiocitosis xeroidea predominante en pulpa roja con hemorragia subcapsular focal compatible con enfermedad de Gaucher (Figuras 1 y 2).

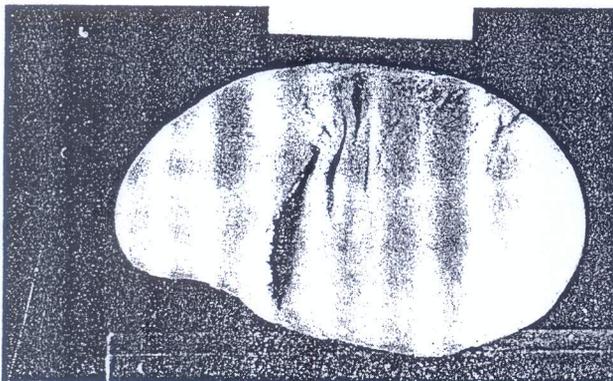


Figura 1.

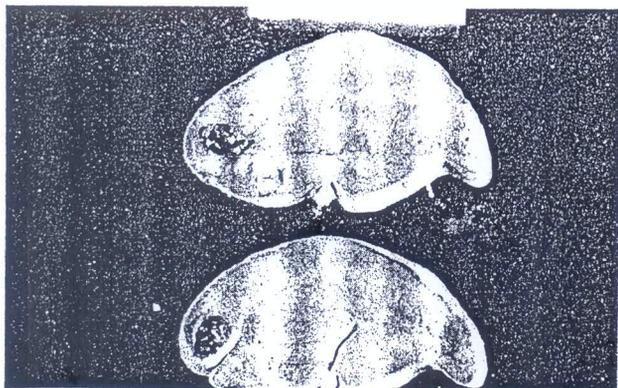


Figura 2.

## Discusión

La historia natural de la enfermedad de Gaucher no está completamente dilucidada. En el tipo I (forma de adulto), que es la más común, el curso clínico es especialmente variable y por lo tanto menos caracterizado. Incluso, la terapéutica en esta forma de la enfermedad puede tener repercusiones, muchas veces imprevisibles sobre el curso natural, progresión y desenlace de la misma (5).

El diagnóstico de todas las formas de la enfermedad es realizado por la presencia de las células de Gaucher en la médula ósea y en los órganos del sistema retículo endotelial (18).

Para la forma adulta se han descrito tres tipos de intervenciones terapéuticas, a saber: esplenectomía (total o parcial), intervenciones ortopédicas y reemplazo enzimático. Por esto es importante estandarizar los reportes de los efectos de cada una de estas intervenciones (7).

La hepatoesplenomegalia se observa en el 90% de los pacientes con enfermedad tipo I, de estos más de la mitad desarrollarán signos y síntomas de hiperesplenismo (19). El rol de la cirugía actualmente está reservado al tratamiento de las complicaciones consecuentes al almacenamiento anormal de esfingolípido en el sistema retículo-endotelial. La esplenectomía se ha realizado con una morbilidad mínima y usualmente alivia los efectos hematológicos y mecánicos consecuentes a la esplenomegalia. La elección del tratamiento se debate actualmente entre la esplenectomía total o parcial. Tradicionalmente, la esplenectomía total ha demostrado disminución de los síntomas abdominales y del hiperesplenismo. Sin embargo, la remoción de uno de los sitios de depósito permite una mayor acumulación del esfingolípido en hígado y hueso, conllevando a una progresión más rápida de las complicaciones osteoarticulares. Se ha observado también una mayor incidencia de tumores malignos y sepsis en pacientes sometidos a esplenectomía total (4,7).

En vista de dichas desventajas surge la posibilidad de la esplenectomía parcial, la cual preserva la función esplénica por lo cual no se

incrementa el riesgo de infecciones, de incremento de la hepatomegalia, ni de afección osteoarticular. Sin embargo, la respuesta hematológica es significativamente inferior a la obtenida con procedimientos totales. Igualmente es un hecho la posibilidad de recidiva de los síntomas al ocurrir crecimiento ulterior de los remanentes esplénicos, requiriendo así la reintervención (7,9-22).

Desde el punto vista técnico la incidencia de sangrado e infarto esplénico en casos de esplenectomías parciales asciende al 36% (19), la hemorragia en estos casos es consecuente a la exposición del borde cruento del remanente esplénico.

## Referencias

1. Gaucher PCE. De l'epitheliome primitif de la rate. These de Paris 1982.
2. Brady RO. Gaucher' disease: Past, present and future. *Baillieres Clin Haematol* 1997;10(4):621-634.
3. Beutler E. Gaucher's disease. *N Engl J Med* 1991;325(19):1354-1360.
4. Virgolini L, Silvestri F, Bacarani M. Update on Gaucher's disease. *Minerva Med* 1993;84(3):81-87.
5. NIH Technology Assessment Panel on Gaucher disease. Gaucher disease: Current issues in diagnosis and treatment. *JAMA* 1996;275(7):548-553.
6. Wei J. Gaucher's disease (clinical conference). *Johns Hopkins Med J* 1977;141:35.
7. Fleishner PR, Aufses Jr. AH, Grabowski GA, Elias R. A 27-year experience with splenectomy for Gaucher's disease. *AM J Surg* 1991;161(1):69-75.
8. Gomis J, Rojas Lander R, Sáenz AM, Pinto M, Mansin N. Enfermedad de Gaucher. Presentación de un caso. *Bol Hosp Univ Caracas* 1992;2291:19-22.
9. Nadal MA, Monserrat AJ, Gotlieb D, Lopes OA, Iotti R, Bosci A. Enfermedad de Gaucher y glomerulopatía con síndrome nefrótico. *Medicina (Buenos Aires)* 1981;41(2):209-213.
10. Sotelo Cruz N, Lopez Cervantes JG. Enfermedad de Gaucher. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1982;39(2):113-120.
11. Pietropaolo N, Poledore I, Cabrera H, Tuculet MA, Costa JA. Enfermedad de Gaucher, hipoplasia de glándulas sebáceas y dermatoficie diseminada (incluyendo tiña capitis del adulto). Sus vinculaciones. *Rev Argent Dermatol* 1982;63:301-308.
12. Rocha RO, Caparelli L. Doença de Gaucher. Relato de dois caos. *Arq Bras Med* 1984;58(5):277-280.
13. Catapani WR, Alves AC, Vilela MP. Doença de Gaucher: relato de caso e breve revisao da literatura. *Arq Gastroenterol* 1985;22(1):12-16.
14. Kitadai HK, Channa L, Garzesi MS, Traldi MM. Doença de Gaucher. Relato de caso. *Rev Iatros* 1987;6(61):23-27.
15. Rodondo MT, Cardozo L, Lorenzo D, Suarez JC, Nesse M, Di Landro JA, Crispino IB. Enfermedad de Gaucher tipo III juvenil. *An Neuropediatr Latinoam* 1988;1(2):45-49.
16. Anderi Junior E, Camanho LF, Carvalho FM, Ferreira Junior E, Kaddourah I, Kalinovskiy N, et al. Esplenectomía e doença de Gaucher. *Arq Med ABC* 1991;14(2):83-85.
17. Silva L, Gomis J, Ferri N, Contreras A, Benitez G. El hiperesplenismo en la enfermedad de Gaucher: Tratamiento quirúrgico de un caso. *Bol Hosp Univ Caracas* 1990;22:16-32.
18. Eichener B. Splenic function: Normal, too much and too little. *Am J Med* 1979;66:311-320.
19. Rodgers BM, Tribble C, Joob A. Partial splenectomy for Gaucher's disease. *Ann Surg* 1987;205(6):693-699.
20. Morgenstern L, Verham R, Weinstein I, Phillips EH. Subtotal splenectomy for Gaucher's disease: A follow-up study. *Am Surg* 1993;59(12):860-865.
21. Bar-Maor JA. Partial splenectomy in Gaucher's disease: Folow-up report. *J Pediatr Surg* 1993;28(5):686-688.
22. Cohen IJ, Katz K, Freud E, Zer M, Zaizov R. Long-term follow-up of partial splenectomy in Gaucher's disease. *Am J Surg* 1992;164(4):345-347.