

EVOLUCIÓN SATISFACTORIA DE UN SÍNDROME GAUCHER. A PROPÓSITO DE UN CASO RARO

Autores:

**Misleidis Salgado Ortiz, Norma García González², Cristina Guerra Frutos³,
Yunier Tanguí Ortiz⁴, Leonela Guerra Frutos⁵**

¹ Especialista 1^{er} grado en M.G.I. y Medicina Física y Rehabilitación. Sectorial Provincial de Salud Bayamo, Granma. Cuba. carlosantonio@infomed.sld.cu

² MSc. Profesor Asistente. Especialista 1^{er} grado en M.F.R. Hospital Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba.

³ Especialista de 1^{er} grado en M.G.I. Residente de Fisiatría. Hospital Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba.

⁴ Especialista 1^{er} grado Medicina Física y Rehabilitación. Hospital Celia Sánchez Manduley. Granma. Cuba.

⁵ Estudiante de 5^{to} año de la Carrera de Medicina. Alumna ayudante de Medicina Física y Rehabilitación. Granma. Cuba.

Resumen

Introducción: la enfermedad de Gaucher es un trastorno hereditario, metabólico, de depósito lisosomal, padecimiento crónico progresivo y multisistémico, con patrón autosómico recesivo. **Presentación del caso:** paciente de 44 años de edad, masculino, mestizo, que presenta dolores óseos a nivel de caderas. Discusión: los estudios radiológicos fueron positivos y confirman el diagnóstico Gaucher, dolor a la palpación y a movilización de la cadera izquierda, rigidez de la rodilla izquierda a la extensión. **Conclusiones:** con las pautas del tratamiento se logró la independencia en las actividades de la vida diaria, la marcha funcional, con apoyo externo y sin apoyo.

Palabras clave: enfermedad de Gaucher

INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Gaucher (EG) es un trastorno hereditario descrito en 1882 por el investigador clínico Philippe Ernst Gaucher; por su escasa frecuencia está incluida dentro de las llamadas Enfermedades huérfanas. Su frecuencia en el mundo es variable, desde 1/40 000 hasta 1/100 000 nacidos vivos, y de 1/500-2000 nacidos vivos.¹

Es un trastorno metabólico de depósito lisosomal, padecimiento crónico, progresivo y multisistémico, tiene un patrón hereditario autosómico recesivo, que resulta de mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa ácida, deficiencia enzimática que favorece la acumulación del sustrato glucocerebrósido en los lisosomas de macrófagos y monocitos conduciendo a hipertrofia del sistema lisosomal celular que infiltra tejido esquelético, médula ósea, bazo, hígado, pulmones y cerebro causando daño celular y disfunción orgánica.²

DESARROLLO

La EG se ha clasificado en tres formas clínicas, basándose en la ausencia (tipo I), o presencia (tipo II y III) de afección neurológica³. La forma no neuropática (tipo I) es la que se presenta con mayor frecuencia. El diagnóstico y la clasificación de esta enfermedad son importantes para el pronóstico y tratamiento del paciente.⁴

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, T.A.C, R.M.N), E.K.G, ecocardiograma Doppler, análisis de mutaciones, muestra de anticuerpos, proteínas totales, inmunoelectroforesis en suero, Bilirrubinas, calcio, fósforo, estudio génico.⁵ Son conocidas por otros como enfermedades Huérfanas, la rehabilitación mejora calidad de vida en los pacientes.

CASO CLÍNICO

Paciente de 44 años de edad, masculino, mestizo, procedente de Bayamo, Granma, remitido al servicio de Rehabilitación del Hospital Celia Sánchez Manduley por dolores óseos, a nivel de caderas, que no se aliviaba con la ingestión de

antiinflamatorios no esteroideos, imposibilidad para la marcha así como limitación articular de las caderas, con antecedentes de enfermedad de Gaucher (tipo I), diagnosticado desde los 9 años de edad y antecedentes familiares de tres hermanos con esta entidad, uno de ellos fallecido por complicaciones hemorrágicas.

DISCUSION

Antecedentes patológicos personales: esplenectomía y apendicectomía Antecedentes patológicos familiares: nada a señalar. Alergia a medicamentos: ibuprofeno, naproxeno, diclofenaco sódico y potásico. Examen físico-datos positivos: peso: 77Kg, talla: 1.65cm.Índice de masa corporal: 28.30 (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.

GONIOMETRIA

Rodilla izquierda:	flexión: activa: 140 grados	pasiva: 140 grados
	extensión: activa: 170 grados	pasiva: 180 grados
Cadera izquierda:	flexión: activa: 65 grados	pasiva: 70 grados
	extensión: activa: 25 grados	pasiva: 25 grados
	abducción: activa: 110 grados	pasiva: 120 grados
	aducción: activa: 15 grados	pasiva: 20 grados
	rotación interna: activa: 0	pasiva: 0 grados
	rotación externa: activa: 0	pasiva: 0 grados

Esfera psicológica: incertidumbre ante el futuro.

EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

Hemograma: Hb: 13,7 gr/l, Hto: 44, Leucocitos: 9.0×10^9 : p: 33, eos: 05, l : 62
Eritrosedimentación: 35 mm Reticulocitos: $2,4 \times 10^3$ Plaquetas: 200×10^9
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 IPT: 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.

Rx de pelvis ósea: marcados cambios osteodegenerativos a nivel de cabeza de fémur izquierdo, irregularidad de sus contornos, disminución de la densidad ósea, lesiones osteolíticas y disminución del espacio articular y protrusión acetabular izquierda.

ÍNDICE DE BARTHEL

Micción:.....10 puntos

Baño:.....5 puntos

Vestirse:.....5 puntos

Defecación:.....10 puntos

Arreglo:.....5 puntos

Traslado cama sillón:.....10 puntos

Alimentación:.....10 puntos

Deambulaci3n:..... 5 puntos

Uso inodoro:.....5 puntos

Subir y bajar escaleras:....0 puntos

Total: 65 puntos.

Grado de discapacidad: leve.



Fig.1. Región sacra.



Fig.2. Columna vertebral.



Fig.3. Rodillas.

GONIOMETRIA EVOLUTIVA:

Rodilla izquierda: flexión: activa: 100 grados pasiva: 110 grados
extensión: activa: 130 grados pasiva: 135 grados

Cadera izquierda: flexión rodilla flexionada.

activa: 45 grados pasiva: 50 grados

Cadera izquierda: flexión rodilla extendida.

activa: 20 grados pasiva: 20 grados

extensión: activa: 5 grados pasiva: 5 grados

abducción: activa: 10 grados pasiva: 10 grados

aducción: activa: 15 grados pasiva: 15 grados

rotación interna: activa: 0 pasiva: 0 grados

rotación externa: activa: 0 pasiva: 0 grados

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. Reintegrar a su medio social. Interconsulta con Ortopedia y Traumatología. Interconsulta con Hematología. Integración a la ACLIFIM.

PAUTAS DEL TRATAMIENTO

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

Agentes físicos: calor infrarrojo: 10 minutos, perpendicular a la zona a tratar, en cadera izquierda; campo magnético 50 Hertz, 50%, transarticular en cadera izquierda por 20 minutos; fonoforesis con Caléndula a 0,4 watt/cm² en cadera izquierda.

Total: 20 sesiones.

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

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

Ambulación: bipedestación entre paralelas, corregir postura y equilibrio, progresivamente patrones estáticos de marcha, luego dinámicos e ir posteriormente incorporando subida y bajada de escaleras, entrenamiento en terrenos irregulares.

Mecanoterapia: poleoterapia de pared, rueda de hombro, pedaleo en mesa universal.

Interconsulta con Hematología: lo concluye como enfermedad de Gaucher sin complicaciones hematológicas.

Interconsulta con Ortopedia: se valoró el paciente con los ortopédicos quienes coordinaron interconsulta con el servicio de Ortopedia del Hospital "Juan Bruno Zayas", de Santiago de Cuba, que al valorarlo decidieron que aún estaba muy joven para realizar sustitución protésica y realizarán su seguimiento.

Tratamiento médico: Nutrición adecuada: dieta con reducción de almidón y azúcares y rica en proteínas. Medicamentos: dipirona (300mg) 2 tabletas cada 8 horas, calcitrion 1 tableta diaria.

Evolución favorable: Paciente que durante el período de tratamiento mejoró el dolor, logró la bipedestación con apoyo externo y sin apoyo, incrementar los arcos articular, la marcha con apoyo externo, así como la independización de las actividades de la vida diaria, la asociación en la ACLIFIM (Asociación Cubana de Limitados Físico-Motores). También realizó en su hogar la construcción de un vehículo motorizado eléctrico, para sus recorridos por la ciudad de Bayamo, que está en proceso de aprobación por el sistema de transporte así como el autorizo de su uso.

GONIOMETRIA EVOLUTIVA FINALIZADO EL TRATAMIENTO

Rodilla izquierda: flexión: activa: 140 grados pasiva: 140 grados

extensión: activa: 180 grados pasiva: 180 grados

Cadera izquierda: flexión rodilla flexionada.

activa: 85 grados pasiva: 85 grados

Cadera izquierda: flexión rodilla extendida.

activa: 60 grados pasiva: 60 grados

extensión: activa: 10 grados pasiva: 10 grados

abducción: activa: 30 grados pasiva: 30 grados

aducción: activa: 20 grados pasiva: 20 grados

rotación interna: activa: 0 pasiva: 0 grados

rotación externa: activa: 0

pasiva: 0 grados



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

Un efecto de la magnetoterapia es su capacidad para el estímulo trófico del hueso y el colágeno, regulan osteogénesis y estimulan la actividad de los factores de crecimiento, fundamentalmente en las artritis en estadio agudo, en lesiones ligamentosas, entidades periarticulares resulta significativa la rápida disminución del dolor y los fenómenos inflamatorios asociados al cuadro luego de comenzar la magnetoterapia.(6)

En Cuba se logran experiencias interesantes con la aplicación del campo magnético en diversas patologías por sus disímiles efectos, lo que se corroboró en la aplicación del tratamiento efectivo paciente.(7) 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 van a ser mediadas fundamentalmente por mecanismos reflejos, más que por un calentamiento directo de la zona, a nivel celular la elevación de temperatura incrementó la actividad enzimática 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, elevando el consumo de nutrientes lo que contribuye con los procesos de reparación del daño hístico para lograr así 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 se logró la independencia total en las actividades de la vida diaria, la marcha funcional, con apoyo externo y sin apoyo, su incorporación a la vida social activa, con la mejoría de su calidad de vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Millán Batista R, Patiño Pérez JM, Matos Pérez MJ, Sanz Pupo NJ, Reyes González O. Enfermedad de Gaucher tipo 1. Presentación de caso. ccm [Internet].2017 [citado 10 May 2020]; 21(3): 924-31. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/ccm/v21n3/ccm26317.pdf>
2. Eusebio Ponce E, García Frade LJ. ENFERMEDAD DE GAUCHER GAUCHER DISEASE. An Real Acad Med Cir Vall [Internet].2015 [citado 15 May 2020]; 52: 125-42. Disponible: <file:///C:/Users/tony/Downloads/Dialnet-EnfermedadDeGaucher-5530823.pdf>
3. Giraldo P, Camacho A, Capablo JL. La afectación neurológica la enfermedad de GAUCHER. Arán [Internet].2016 [citado 3 Jun 2020]. Disponible en: <http://www.aeefegaucher.es/images/guias/2016.pdf>
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 [Internet].2015 [citado 2 Jun 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. [Internet].2015 [citado 8 Jun 2020]; XIX(3). Disponible en: <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-03/hepatomegalia/>
6. Olivia Infante JY. USO DE LA MAGNETOTERAPIA EN LA TERAPIA FISICA. Trabajo de investigación para optar por el Título Profesional Lima – Perú [Internet].2018 [citado 12 Jun 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 Martinez 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 [Internet].2016 [citado 6 Jun 2020]; 6(1) 27-39. Disponible en:

<file:///C:/Users/tony/Downloads/DialnetCamposElectromagneticosPulsadosYOzonoEnElTratamien-5506703.pdf>