

1981

(1981)

# EL HIPERESPLENISMO EN LA ENFERMEDAD DE GAUCHER

3

Dra. Ana C. Contreras

Tratamiento quirúrgico de un caso.

Dra. Luisa T. Silva \*  
Dra. Juanita Gomis \*  
Dr. Nino Ferri N. \*\*

Dra. Ana C. Contreras \*\*\*  
Dr. Gustavo Benitez P. \*\*\*\*

## INTRODUCCION:

La enfermedad de Gaucher, fué descrita por el Dr. Phillippe Gaucher en 1882, como un Síndrome manifestado por hepatoesplenomegalia, pérdida de peso y una peculiar infiltración celular del bazo. Niveles elevados de B-glucocerebrósidos fueron descubiertos en esta enfermedad por Aghion en 1934. Sin embargo hace apenas 15 años (1965) cuando Brady y colaboradores, identificaron el déficit de B-glucocerebrosidasa, como la causa de la enfermedad. (1)

Las células de Gaucher suelen medir hasta 100 micras de diámetro, frecuentemente se localiza en bazo, médula ósea, hígado, pulmón, nódulos linfáticos y otros órganos del sistema reticulo endotelial. Su citoplasma suele ser muy vacuolado; al microscopio electrónico se evidencian unas estructuras lineales intracitoplásmicas correspondiente probablemente a lisosomas distendidos y unos cuerpos tubulares, que están en relación con el depósito de B-glucocerebrósidos. (2)

Los pacientes que presentan este desorden, comúnmente desarrollan hepatoesplenomegalia, lesiones óseas, hiperesplenismo y por ende pancitopenia.

Recientemente observamos un caso, y motivados por lo infrecuente de la enfermedad, y por lo escaso de la literatura Nacional al respecto, decidimos presentarlo.

## RESUMEN DEL CASO:

Paciente femenina de 23 años de edad, natural y procedente de Caracas, quien presenta síndrome hepatoesplénico desde 1975. Tres años después (1978), se le diagnostica enfermedad de Gaucher mediante biopsia de médula ósea (foto N° 1). Desde hace 1 año, crisis de

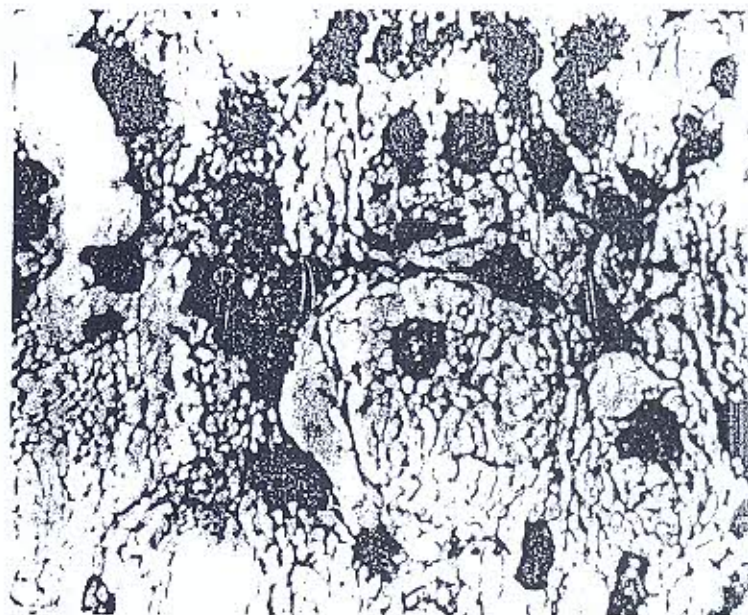


FOTO N° 1

Células de Gaucher en médula ósea.

epistaxis frecuentes, las cuales se fueron exacerbando en los últimos 15 días, acompañadas también de gingivorragias, tal hecho ameritó 4 consultas en menos de 8 días, en donde hubo necesidad de administrarle transfusiones y concentrados plaquetarios. En vista del hiperesplenismo severo; se decidió el 8-5-80 su ingreso de emergencia, para preparación preoperatoria conveniente y practicar esplenectomía de urgencia. Los datos que más resaltaban del examen físico eran: palidez cutáneo-mucosa marcada, cloasma facial, epistaxis y gingivorragias, taquicardia y soplo mesosistólico multifocal, abdomen globoso, con hepatoesplenomegalia, polo inferior del bazo palpable en FID. (grado IV de Boyle)

\* Prof. Asociado UCV. Cátedra Cirugía C. Serv. Cirugía III  
\* Prof. Instructor UCV. Cátedra de Cirugía C. Serv. Cirugía III  
\*\* Médico Residente de Post-grado de Cirugía III  
\*\*\* Médico Residente de Post-grado. Serv. Hematología HUC.  
\*\*\*\* Médico Interno de Post-grado. HUC.

leucocitos: 700  $\text{mm}^3$ , segmentados: 68%, linfocitos: 32%, plaquetas 30.000  $\text{mm}^3$ , fosfatasas ácidas: 34, 5u. (VN: 3,4-13u), tiempo de protrombina: 13 seg, actividad: 91,8%. Como medidas preoperatorias, se decidió transfundir 3 concentrados plaquetarios y 8 unidades de plaquetas.

**Intervención Quirúrgica:** Incisión paramediana izq interna, supra e infra-umbilical se extirpó un bazo de 4.200 gr. (33x21 cm), igualmente se identificó tejido esplénico aberrante a nivel del hilio, y muy cerca de los vasos cortos (foto N° 2).

**Postoperatorio:** Evolución favorable. A las 12 horas las cifras hematológicas eran: Hb: 9,4gr%, Hto: 32%, leucocitos: 3.913  $\text{mm}^3$ , plaquetas: 63.000  $\text{mm}^3$ , eritroblastos policromatófilos: 9%.

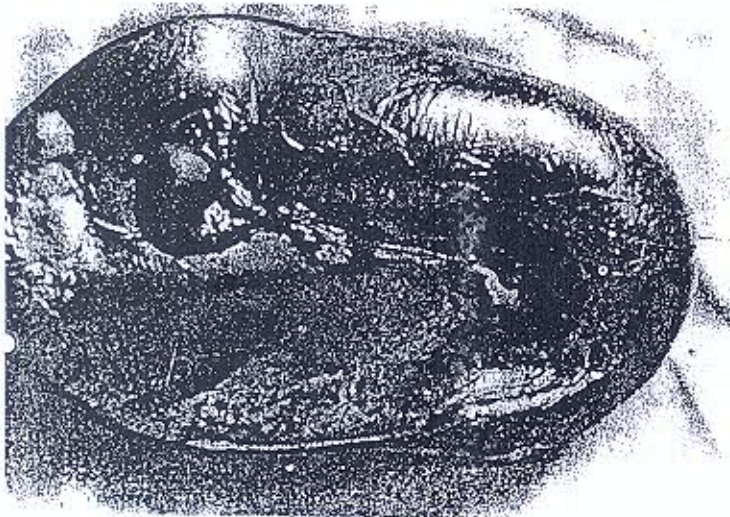


FOTO N° 2

Foto macroscópica del Bazo 33x21 cms. Peso: 4.200 grs. Se observa bazo supernumerario a nivel del hilio.

Al segundo día de postoperatorio se mantuvo afebril, se omitió la dieta absoluta y los valores hematológicos fueron los siguientes: Hb: 11,6 grs%, Hto: 39%, Leucocitos: 8.300  $\text{mm}^3$ , plaquetas: 110.000  $\text{mm}^3$ , eritroblastos policromatófilos 36%.

Al cuarto día de postoperatorio: Hb: 10,8 grs%, Hto: 37%, leucocitos: 4.700  $\text{mm}^3$ , plaquetas: 200.000  $\text{mm}^3$ . Al octavo día se retiran los puntos de sutura y se da de alta con los siguientes valores hematológicos: Hb: 11 grs%, Hto: 39%, leucocitos: 5.600  $\text{mm}^3$ , plaquetas: 220.000  $\text{mm}^3$ , eritroblastos policromatófilos: 20%. (ver gráfica). Finalmente, el reporte anatomopatológico demostró abundantes células de Gaucher en el bazo. (foto N° 3).

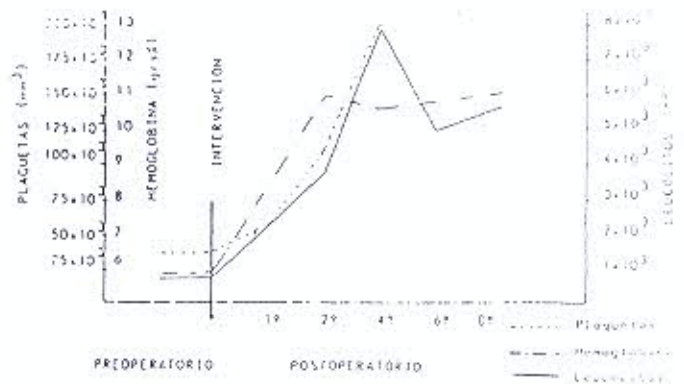


FOTO N° 3

Células de Gaucher en tejido esplénico.

#### GRAFICA

Correlación hematológica, pre y post-operatoria, de una paciente con hiperesplenismo por enfermedad de Gaucher. HUC. 1980



La enfermedad de Gaucher, es una enfermedad autosómica recesiva, de tipo autosómico recesiva. Se han identificado tres formas típicas (3). La forma más común es la variedad del adulto o tipo I, no neuropática, y vista frecuentemente en Hebreos, la forma clínica más frecuente de presentación es la esplenomegalia de crecimiento lento y progresivo, tal como ocurrió con nuestra paciente. La edad afectada es muy variable, alrededor del 60% desarrollan hiperesplenismo, y trombocitopenia; 50% demuestran cambios óseos radiológicos, y color pardusco de las extremidades inferiores un 30% (4).

La forma infantil o tipo II, es rara, eminentemente acompañada de severos trastornos neurológicos, y generalmente es fatal en un 80% en el primer año de vida, siendo la causa de muerte, la degeneración neuronal (5).

El tipo III, es aún más rara que el tipo II, y suele ser una forma mixta o intermedia de las dos anteriores, los pacientes suelen fallecer antes de los 20 años.

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 (6). Coadyuvan al diagnóstico, la demostración de la ausencia de actividad de la enzima B-glucocerebrosidasa en los fibroblastos de la piel (7).

En cuanto a la esplenectomía, está indicada en esta enfermedad solo en tres condiciones principalmente: a) hiperesplenismo, b) ruptura esplénica, c) compresión mecánica por las grandes dimensiones que alcanza. La incisión de elección es variable. En una revisión de 10 casos presentada por Salky se practicó incisión paramediana en 6 casos, y subcostal amplia en 4 casos (4).

Vale la pena señalar que el bazo de mayor peso reportado en la literatura, fué extraído por Appel Michael

del Hospital de Caracas desde su fundación, ya que el primero fué extraído en 1965 y peso 1750 grs. y el segundo en 1967 y peso 1.800 grs. (en lo que respecta a esta enfermedad).

Sin embargo la esplenectomía no representa la curación, sino la mejoría del hiperesplenismo, que en un momento dado puede ser letal para el paciente. Todo lo contrario, la esplenectomía va a significar la aceleración del incremento de los B-glucocerebrosidos en órganos como el hígado, médula ósea y pulmón. Por tal motivo las investigaciones actuales giran alrededor de la síntesis de la B-glucocerebrosidasa, como el único medio posible para producir la remisión de la enfermedad (9).

#### RESUMEN:

Se revisó la experiencia con una paciente complicada de hiperesplenismo severo, por enfermedad de Gaucher. Sus condiciones preoperatorias, su intervención y la evolución post-operatoria. Además se llevó la correlación hematológica durante estas tres etapas.

Hicimos una revisión de la literatura, así como también de los criterios a seguir para la indicación de la esplenectomía en esta rara enfermedad metabólica.

#### SUMMARY:

The experience with one case of severe hyperesplenism associated with Gaucher's disease is presented. Revision of preoperative conditions, surgical procedure and post-operative follow-up, and we made a correlation of the hematological findings during those clinical phases.

A revision of the medical literature and indications for splenectomy is done, for this rare metabolic disease.

#### BIBLIOGRAFIA:

1. Brady, R; Kanfer, J; Shapiro, D. Metabolism of glucocerebrosides. *Biochem. Biophys. Res. Comm.* 18: 221. 1965
2. Hibbs, R. et al. Biochemical and electronmicroscopic study of Gaucher's cells. *Arch. Pathol.* 89: 137. 1970
3. Wintrobe, M, M. Anemia and other disorders of infancy and childhood in clinical hematology. Philadelphia, Lea and Fibiger. pag. 837. 1967
4. Salky, B. et al. Splenectomy for Gaucher's disease. *Ann. Surg.* 190: 592-594. 1979
5. Wei, J. Gaucher's disease. (clinical conference) Johns Hopkins Med. J. 141: 35. 1977
6. Eichener, B, S. Splenic function normal, too much and too little. *Am. J. Med.* 66: 311-320. 1979
7. Danes, B, S. Gaucher's disease, a genetic disease detected in skin fibroblast cultures. *Science* 161: 1347-1348. 1968
8. Appel, M, F. Massive splenomegaly in Gaucher's disease. *JAMA* 217: 343-344. 1971
9. Green, D; Battifora, H; Smith, R; Rossi, F. Thrombocytopenia in Gaucher's disease. *Ann. Int. Med.* 74: 727-731. 1971