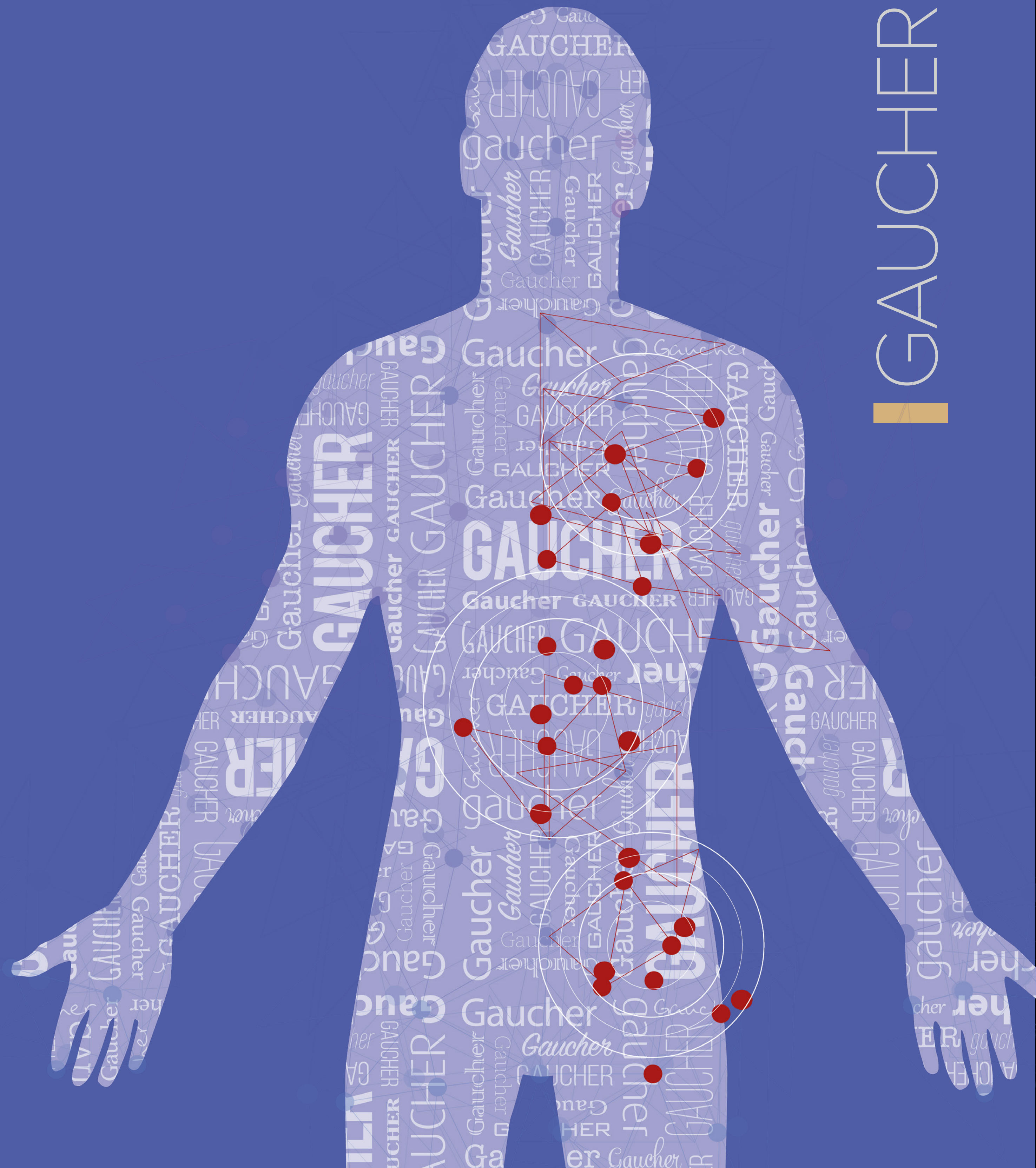


CASOS CLÍNICOS

ENFERMEDAD DE GAUCHER



GAUCHER

sanofi

CASOS CLÍNICOS

ENFERMEDAD DE GAUCHER

PEDIATRÍA



GAUCHER

CASO 1

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Paciente de 6 meses, sexo masculino, que consulta a pediatría por dificultad respiratoria leve.

Se diagnostica bronquiolitis, por lo que es internado, detectándose hepatoesplenomegalia. Sin antecedentes familiares ni perinatólogicos de importancia. Pc de talla y peso mayor a 75%.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 30%
- **Hb:** 9,8 g/dl
- **Plaquetas:** 85.000 / mm³
- **Leucocitos:** 10.200 / mm³ (predominio linfocitario)

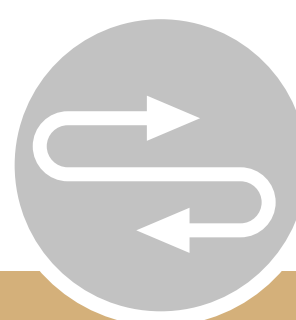
Se consulta a hematología, quien decide realizar dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,6 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 560 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:
2,2 μ mol/mg/h (VN 4,8 – 13,1 μ mol/mg/h)

TRATAMIENTO

Comenzó TRE con imiglucerasa a los 3 meses del diagnóstico (60 U/Kg), con buena tolerancia, logrando las metas terapéuticas hematológicas y viscerales. El paciente no presenta compromiso óseo ni neurológico, y mantiene buena adherencia al tratamiento (85%).



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO 1

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Paciente de 6 meses, sexo masculino, que consulta a pediatría por dificultad respiratoria leve.

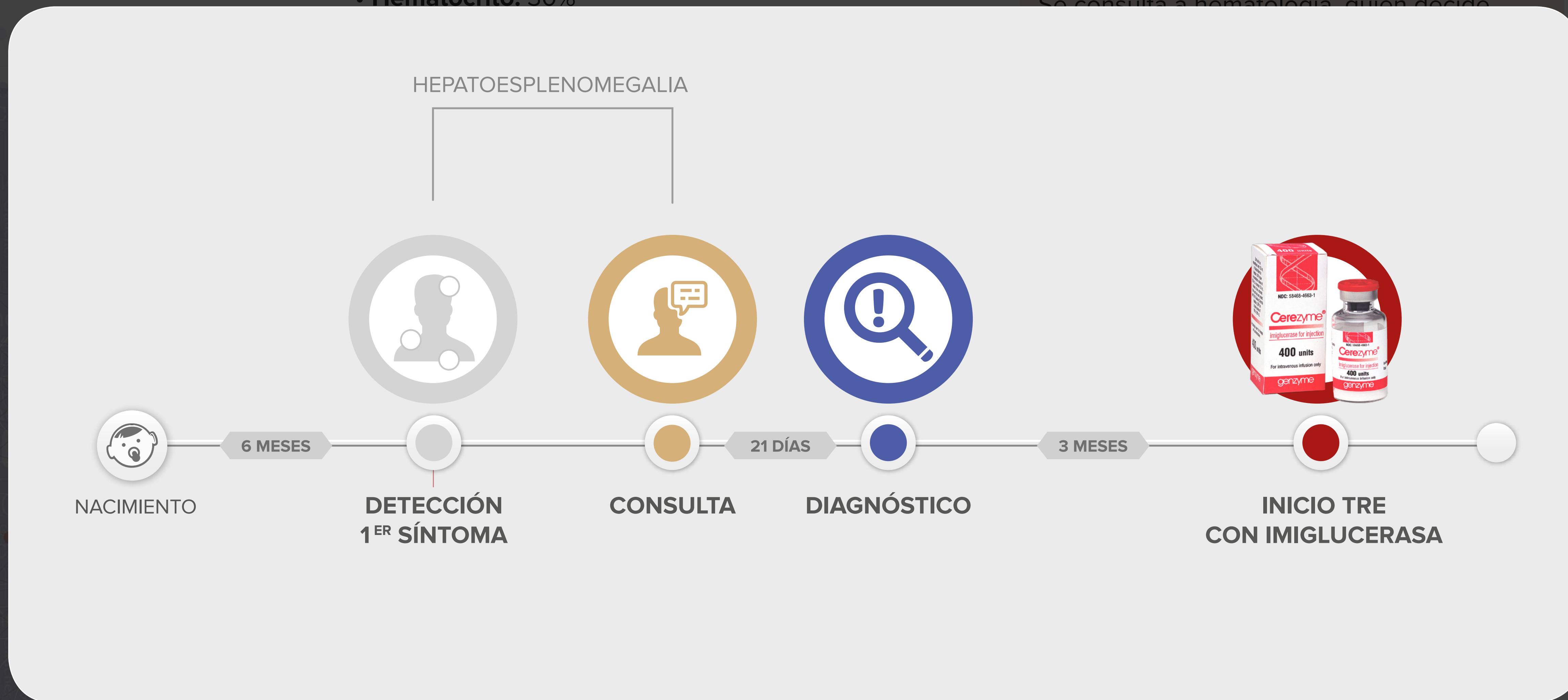
Se diagnostica bronquiolitis, por lo que es internado, detectándose hepatoesplenomegalia. Sin antecedentes familiares ni perinatológicos de importancia. Pc de talla y peso mayor a 75%.

LABORATORIO

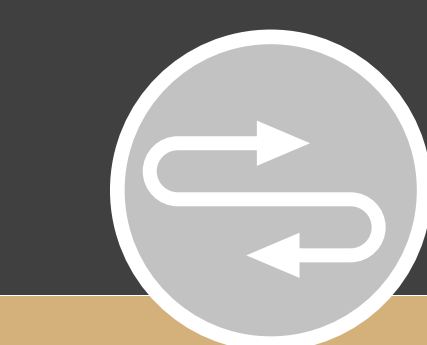
CERRAR

• Hematocrito: 30%

Se consulta a hematología, quien decide



GAUCHER



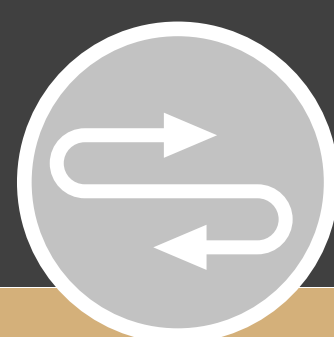
CASO 1

Paciente de 6 meses, sexo masculino, que consulta a pediatría por

CERRAR 

CLASIFICACIÓN DE RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA

	FACTORES PRONÓSTICOS	RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA
GRUPO 1 BAJO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE $\geq 80\%$ • Diagnóstico temprano (< 2 años) • Tratamiento temprano (< 2 años) • Dosis adecuada de TRE al diagnóstico • No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Bajo Riesgo de Enfermedad Ósea
GRUPO 2 INTERMEDIO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE entre 60 y 80% • Retraso diagnóstico (> 2 años) • Retraso en el tratamiento (> 2 años) • Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d • No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Probabilidad aumentada de lesiones óseas reversibles (Infiltración de MO)
GRUPO 3 ALTO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE entre 50 y 60% • Retraso diagnóstico (> 2 años) • Retraso en el tratamiento (> 2 años) • Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d • Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Alta probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles secuales crónicas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)
GRUPO 4 MUY ALTO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE $\leq 50\%$ • Retraso diagnóstico (> 2 años) • Retraso en el tratamiento (> 2 años) • Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d • Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Muy alta probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles crónicas y agudas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO 1

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Paciente de 6 meses, sexo masculino, que consulta a pediatría por dificultad respiratoria leve.

Se diagnostica bronquiolitis, por lo que es internado, detectándose hepatoesplenomegalia. Sin antecedentes familiares ni perinatólogicos de importancia. Pc de talla y peso mayor a 75%.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 30%
- **Hb:** 9,8 g/dl
- **Plaquetas:** 85.000 / mm³
- **Leucocitos:** 10.200 / mm³ (predominio linfocitario)

Se consulta a hematología, quien decide realizar dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,6 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 560 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

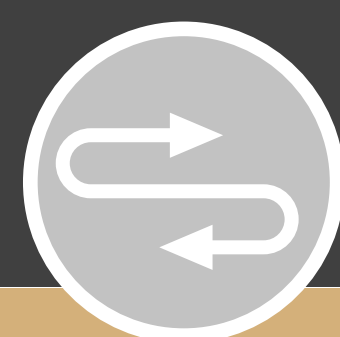
CERRAR



Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:

PROYECTO ÓSEO

Se realiza RMN de abdomen y miembros inferiores donde se observa hepatoesplenomegalia, médula ósea con características normales para la edad. No hay complicaciones óseas importantes.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO 1

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Paciente de 6 meses, sexo masculino, que consulta a pediatría por dificultad respiratoria leve.

Se diagnostica bronquiolitis, por lo que es internado, detectándose hepatoesplenomegalia. Sin antecedentes familiares ni perinatólogicos de importancia. Pc de talla y peso mayor a 75%.

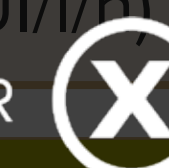
LABORATORIO

- **Hematocrito:** 30%
- **Hb:** 9,8 g/dl
- **Plaquetas:** 85.000 / mm³
- **Leucocitos:** 10.200 / mm³ (predominio linfocitario)

Se consulta a hematología, quien decide realizar dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,6 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 560 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

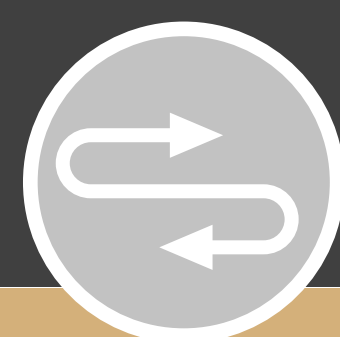
CERRAR



Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:

CONCLUSIÓN

Paciente de buen pronóstico de salud ósea por haberse realizado el diagnóstico temprano (< 2 años desde el inicio de los síntomas), TRE temprana (< 2 años desde el diagnóstico), buena adherencia (>80%) y no presentar compromiso óseo al diagnóstico.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

2

Paciente de 10 años, sexo femenino, con diagnóstico de artritis de rodilla, que consulta por dolor abdominal, epistaxis, astenia y dolor intenso en hombro izquierdo. Al examen físico se detecta esplenomegalia.

Diagnóstico de artritis de rodilla a los 6 años por su pediatra y traumatólogo recibiendo terapia con AINES. A los 8 años presentó crisis de dolor óseo, artralgia en rodilla y severo dolor en brazo izquierdo.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 35%
- **Hb:** 10,7 g/dl
- **Plaquetas:** 100.000 / mm³
- **Leucocitos:** 12.000 / mm³ (fórmula compartida)
- **ERS:** elevada
- **Deficiencia Vitamina D**

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

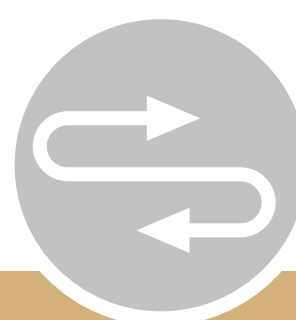
- **β -glucosidasa:** 1,3 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 840 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

Se interna para recibir tratamiento de dolor requiriendo opiáceos. Se realiza RMN de miembros superiores, la cual informa infiltración de MO compatible con enfermedad de depósito (Enfermedad de Gaucher).

**Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:
1,2 μ mol/mg/h (VN 4,8 – 13,1 μ mol/mg/h)**

TRATAMIENTO

Comienza con TRE con imiglucerasa a los 2 meses del diagnóstico (dosis 60U/Kg), con buena evolución clínica y buena tolerancia.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

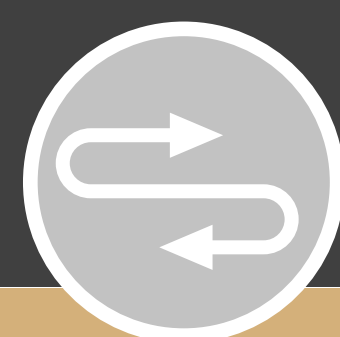
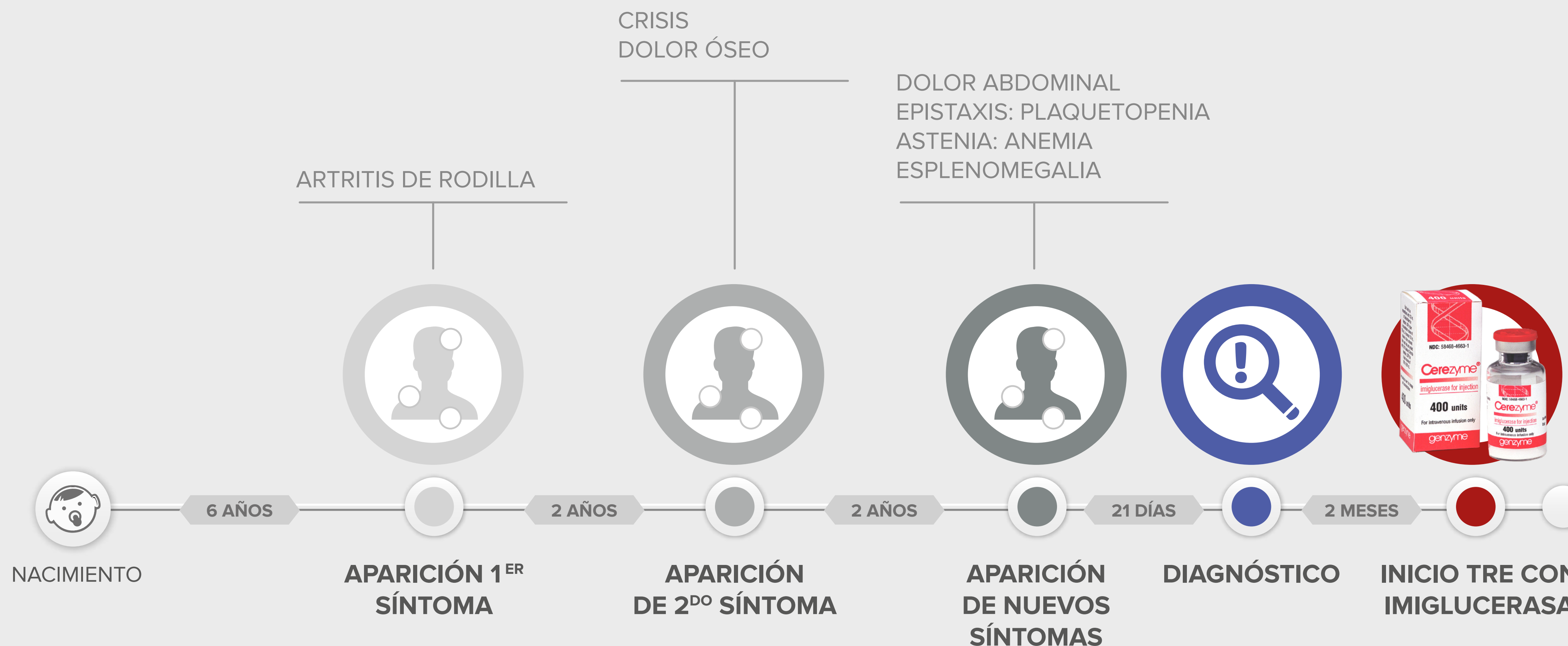
PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAL

Paciente de 10 años, sexo femenino, con diagnóstico de artritis de rodilla que consulta por dolor abdominal, epistaxis, astenia y dolor intenso en



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



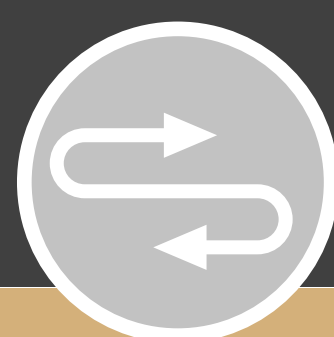
PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

CLASIFICACIÓN DE RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA

	FACTORES PRONÓSTICOS	RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA
GRUPO 1 BAJO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\geq 80\%$ Diagnóstico temprano (< 2 años) Tratamiento temprano (< 2 años) Dosis alta de TRE al diagnóstico No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Bajo Riesgo de Enfermedad Ósea
GRUPO 2 INTERMEDIO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 60 y 80% Retraso diagnóstico (> 2 años) Retraso en el tratamiento (> 2 años) Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Probabilidad aumentada de lesiones óseas reversibles (Infiltración de MO)
GRUPO 3 ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 50 y 60% Retraso diagnóstico (> 2 años) Retraso en el tratamiento (> 2 años) Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles secuenciales crónicas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)
GRUPO 4 MUY ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\leq 50\%$ Retraso diagnóstico (> 2 años) Retraso en el tratamiento (> 2 años) Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Muy alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles crónicas y agudas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

2

Paciente de 10 años, sexo femenino, con diagnóstico de artritis de rodilla, que consulta por dolor abdominal, epistaxis, astenia y dolor intenso en hombro izquierdo. Al examen físico se detecta esplenomegalia.

Diagnóstico de artritis de rodilla a los 6 años por su pediatra y traumatólogo recibiendo terapia con AINES. A los 8 años presentó crisis de dolor óseo, artralgia en rodilla y severo dolor en brazo izquierdo.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 35%
- **Hb:** 10,7 g/dl
- **Plaquetas:** 100.000 / mm³
- **Leucocitos:** 12.000 / mm³ (fórmula compartida)
- **ERS:** elevada
- **Deficiencia Vitamina D**

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

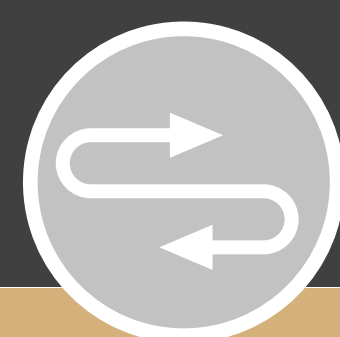
- **β -glucosidasa:** 1,3 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 840 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

CERRAR



PROYECTO ÓSEO

A los 18 años realiza evaluación anual por Proyecto Óseo. Se evidencia lesión crónica en húmero izquierdo (lesión secuelar irreversible) e infiltración de médula ósea (lesión reversible).



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

2

Paciente de 10 años, sexo femenino, con diagnóstico de artritis de rodilla, que consulta por dolor abdominal, epistaxis, astenia y dolor intenso en hombro izquierdo. Al examen físico se detecta esplenomegalia.

Diagnóstico de artritis de rodilla a los 6 años por su pediatra y traumatólogo recibiendo terapia con AINES. A los 8 años presentó crisis de dolor óseo, artralgia en rodilla y severo dolor en brazo izquierdo.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 35%
- **Hb:** 10,7 g/dl
- **Plaquetas:** 100.000 / mm³
- **Leucocitos:** 12.000 / mm³ (fórmula compartida)
- **ERS:** elevada
- **Deficiencia Vitamina D**

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

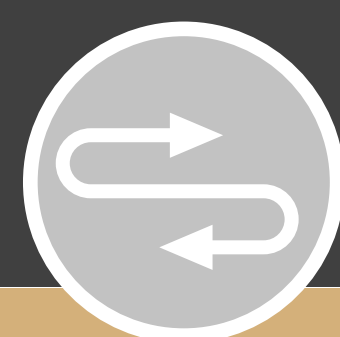
- **β -glucosidasa:** 1,3 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 840 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

CERRAR



CONCLUSIÓN

La paciente pertenece a un grupo de riesgo alto de enfermedad ósea debido a sus lesiones óseas reversibles e irreversibles. Esto se explica por los numerosos años de retraso diagnóstico que tuvo (>6) desde el inicio de los síntomas.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

3

Paciente de 7 años, sexo femenino, ingresa al servicio de hematología con palidez cutánea mucosa, epistaxis, gingivorragia, hematomas y petequias, adenomegalias cervicales bilaterales y hepatoesplenomegalia severa (bazo hasta fosa ilíaca derecha). Retraso pondoestatural (Pc de talla y peso 25%).

Al interrogatorio su madre relata distensión abdominal desde los 2 años, recibiendo el diagnóstico de parasitosis por su pediatra. Hasta la fecha de consulta fueron sumándose los signos y síntomas descriptos.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 17%
- **Hb:** 5,3 g/dl
- **Plaquetas:** 12.000 / mm³
- **Leucocitos:** 6.200 / mm³
- **Alteración en la coagulación:** KPTT prolongado

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,5 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 1350 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

Se realiza PAMO por diagnóstico presuntivo de leucemia, y se observan células de Gaucher.

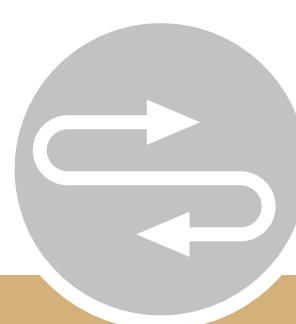
**Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:
2,4 μ mol/mg/h (VN 4,8 – 13,1 μ mol/mg/h)**

TRATAMIENTO

Paciente que no logra acceder a la TRE, presenta mala calidad de vida e imposibilidad de deambulaci3n, motivo por el cual se decide realizar esplenectomía.

El bazo pesaba 5 kg, siendo el peso total de la paciente de 22 kg.

Comienza con TRE con imiglucerasa a los tres años del diagnóstico (Dosis 60U/kg) con buena tolerancia, logrando paulatinamente las metas terapéuticas. No obstante, su adherencia a lo largo del tiempo es mala (<65%).



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO

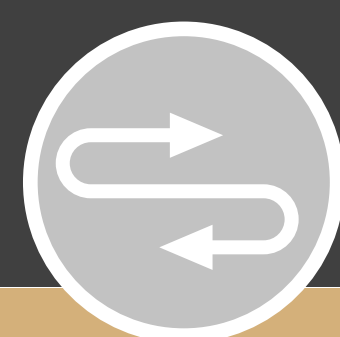


CONCLUSIÓN

CASO 3

ENFERMEDAD DE GAUCHER

Paciente de 7 años, sexo femenino, ingresa al servicio de hematología con palidez cutánea mucosa, epistaxis, gingivorragia, hematomas, petequias, adenomegalias cervicales bilaterales y hepatoesplenomegalia



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD
GAMMA

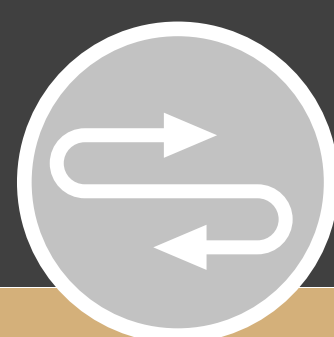
Paciente de 7 años, sexo femenino, ingresa al servicio de hematología con palidez cutánea mucosa, epistaxis, gingivorragia, hematomas y

CERRAR



CLASIFICACIÓN DE RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA

	FACTORES PRONÓSTICOS	RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA
GRUPO 1 BAJO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\geq 80\%$ Diagnóstico temprano (<2 años) Tratamiento temprano (<2 años) Dosis alta de TRE al diagnóstico No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Bajo Riesgo de Enfermedad Ósea
GRUPO 2 INTERMEDIO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 60 y 80% Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Probabilidad aumentada de lesiones óseas reversibles (Infiltración de MO)
GRUPO 3 ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 50 y 60% Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles secuelas crónicas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)
GRUPO 4 MUY ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\leq 50\%$ Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Muy alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles crónicas y agudas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

3

Paciente de 7 años, sexo femenino, ingresa al servicio de hematología con palidez cutánea mucosa, epistaxis, gingivorragia, hematomas y petequias, adenomegalias cervicales bilaterales y hepatoesplenomegalia severa (bazo hasta fosa ilíaca derecha). Retraso pondoestatural (Pc de talla y peso 25%).

Al interrogatorio su madre relata distensión abdominal desde los 2 años, recibiendo el diagnóstico de parasitosis por su pediatra. Hasta la fecha de consulta fueron sumándose los signos y síntomas descriptos.

LABORATORIO

- Hematocrito: 17%
- Hb: 5,3 g/dl
- Plaquetas: 12.000 / mm³
- Leucocitos: 6.200 / mm³
- A

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa.

Los valores hallados fueron:

- β -glucosidasa: 1,5 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)

CERRAR



PROYECTO ÓSEO

Se cuenta con imágenes de RMN al diagnóstico que verifican el volumen aumentado del bazo e hígado.

La paciente comenzó seguimiento a través del Proyecto Óseo a los 23 años, estudiándose por primera vez a través de RMN corporal total.

Se verificaron lesiones óseas irreversibles e infiltración de médula ósea (lesión reversible).



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

3

Paciente de 7 años, sexo femenino, ingresa al servicio de hematología con palidez cutánea mucosa, epistaxis, gingivorragia, hematomas y petequias, adenomegalias cervicales bilaterales y hepatoesplenomegalia severa (bazo hasta fosa ilíaca derecha). Retraso pondoestatural (Pc de talla y peso 25%).

Al interrogatorio su madre relata distensión abdominal desde los 2 años, recibiendo el diagnóstico de parasitosis por su pediatra. Hasta la fecha de consulta fueron sumándose los signos y síntomas descriptos.

CERRAR



LABORATORIO

- H
- H
- P
- L
- A

Se

TR

Pa

mo

El

Co

log

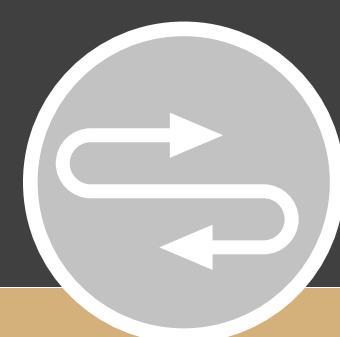
(<65%).

CONCLUSIÓN

Paciente con riesgo alto de enfermedad ósea debido a diagnóstico tardío (>5 años de retraso), acceso tardío a la TRE (>2 años), esplenectomía (peor pronóstico de salud ósea) y baja adherencia al tratamiento.

Actualmente tiene 28 años, es madre de 3 hijos sanos, continúa su TRE en el programa de infusión domiciliaria, manteniendo las metas terapéuticas alcanzadas.

De persistir la mala adherencia corre riesgo de avanzar al Grupo de riesgo 4 de salud ósea.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

4

Paciente de 12 años, sexo masculino, internado por el servicio de traumatología presentando dolor e impotencia funcional de miembro inferior derecho, con diagnóstico presuntivo de osteomielitis.

Como antecedentes personales presentaba dolor en MMII desde los 8 años de edad, recibiendo el diagnóstico de “dolor óseo del crecimiento” (evaluado por pediatría y traumatología).

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 34%
- **Hb:** 11 g/dl
- **Plaquetas:** 65.000 / mm³
- **Leucocitos:** 12.700 / mm³
- **ERS:** aumentada
- **Punción articular:** sin rescate de germen

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa y los valores hallados fueron:

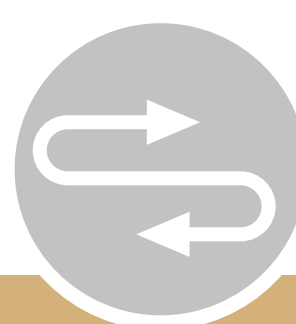
- **β -glucosidasa:** 1,2 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 1.700 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

Se realiza interconsulta a hematología por presentar hepatoesplenomegalia severa en examen físico (bazo hasta fosa ilíaca derecha). Se realiza PAMO ante la sospecha de enfermedad maligna, y se observan Células de Gaucher.

**Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:
2,0 μ mol/mg/h (VN 4,8 – 13,1 μ mol/mg/h)**

TRATAMIENTO

Comienza TRE con imiglucerasa al año del diagnóstico (dosis 60 U/Kg) con buena tolerancia, presentando lesiones óseas severas (infartos óseos).



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

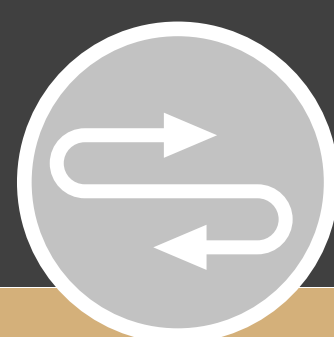
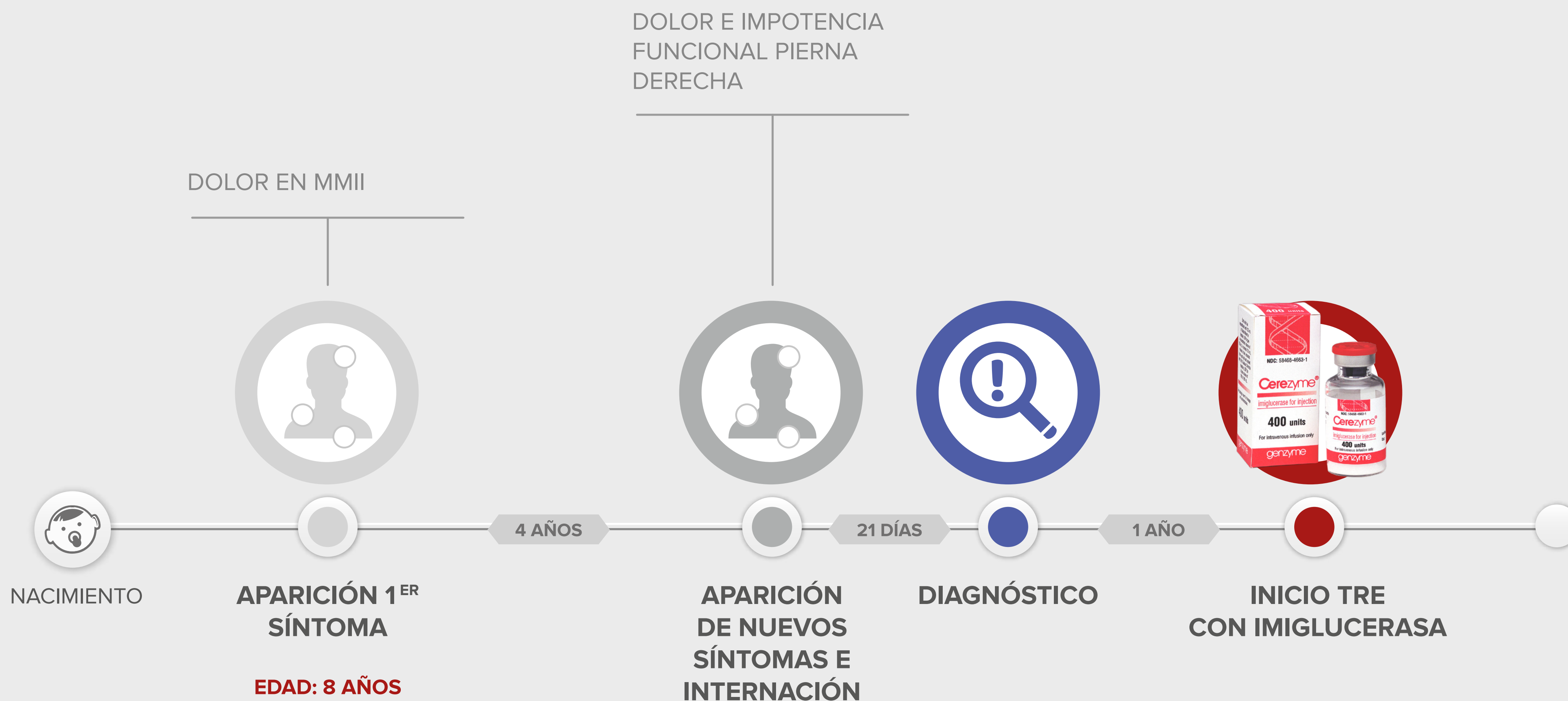
CONCLUSIÓN

CASO 4

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

Paciente de 12 años, sexo masculino, internado por el servicio de traumatología presentando dolor e impotencia funcional de miembro

CERRAR



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

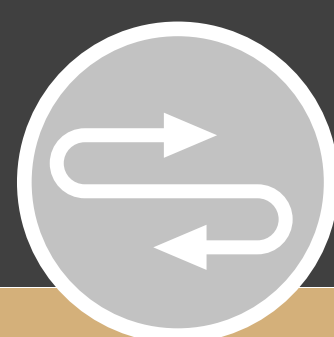
CASO

Paciente de 12 años, sexo masculino, internado por el servicio de



CLASIFICACIÓN DE RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA

	FACTORES PRONÓSTICOS	RIESGO DE ENFERMEDAD OSEA
GRUPO 1 BAJO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\geq 80\%$ Diagnóstico temprano (<2 años) Tratamiento temprano (<2 años) Dosis alta de TRE al diagnóstico No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Bajo Riesgo de Enfermedad Ósea
GRUPO 2 INTERMEDIO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 60 y 80% Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Probabilidad aumentada de lesiones óseas reversibles (Infiltración de MO)
GRUPO 3 ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 50 y 60% Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico < 45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles secuenciales crónicas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)
GRUPO 4 MUY ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\leq 50\%$ Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Muy alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles crónicas y agudas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

4

Paciente de 12 años, sexo masculino, internado por el servicio de traumatología presentando dolor e impotencia funcional de miembro inferior derecho, con diagnóstico presuntivo de osteomielitis.

Como antecedentes personales presentaba dolor en MMII desde los 8 años de edad, recibiendo el diagnóstico de “dolor óseo del crecimiento” (evaluado por pediatría y traumatología).

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 34%
- **Hb:** 11 g/dl
- **Plaquetas:** 65.000 / mm³
- **Leucocitos:** 12.700 / mm³
- **ERS:** aumentada
- **Punción articular:** sin rescate de germen

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa y los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,2 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 1.700 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

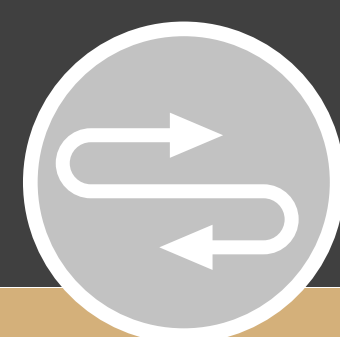
CERRAR



Se realiza interconsulta a hematología por presentar hepatoesplenomegalia severa en examen físico (bazo hasta fosa ilíaca derecha). Se realiza PAMO ante la sospecha de enfermedad maligna y se observan Células de Gaucher.

PROYECTO ÓSEO

Se estudia a través del Proyecto Óseo a los 17 años, verificándose por RMN lesión crónica residual por infarto óseo en fémur derecho, sumando a infiltración residual por el proceso de base.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

4

Paciente de 12 años, sexo masculino, internado por el servicio de traumatología presentando dolor e impotencia funcional de miembro inferior derecho, con diagnóstico presuntivo de osteomielitis.

Como antecedentes personales presentaba dolor en MMII desde los 8 años de edad, recibiendo el diagnóstico de “dolor óseo del crecimiento” (evaluado por pediatría y traumatología).

LABORATORIO

- Hematocrito: 34%
- Hb: 11 g/dl
- Plaquetas: 65.000 / mm³
- Leucocitos: 12.700 / mm³
- ERS
- Pu

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa y los valores hallados fueron:

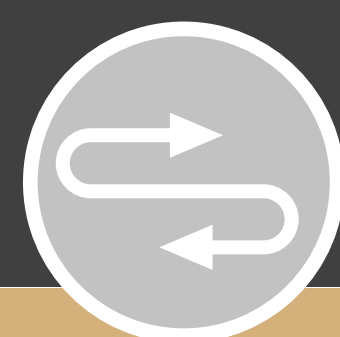
CERRAR



- β -glucosidasa: 1,2 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)

CONCLUSIÓN

Paciente con pronóstico de alta afectación ósea por retraso diagnóstico (>2 años), y lesiones óseas reversibles e irreversibles al diagnóstico. Verificamos entonces que el diagnóstico tardío pone de manifiesto el mal pronóstico del paciente a pesar de las buenas pautas de adherencia e inicio de terapia.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

5

Paciente de 16 meses, sexo femenino, que consulta a la guardia de pediatría por decaimiento, anorexia, constipación y distensión abdominal.

Al examen físico la niña impresiona dolorida, con desnutrición moderada, abdomen globuloso, hepatomegalia moderada, esplenomegalia severa, P_c peso y talla 25%.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 20%
- **Hb:** 5,8 g/dl
- **Plaquetas:** 45.000 / mm³
- **Leucocitos:** 5.300 / mm³

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

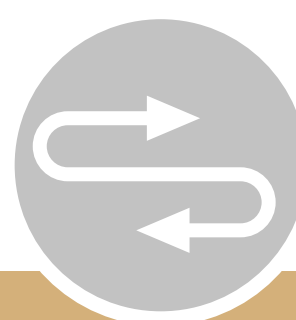
- **β -glucosidasa:** 1,9 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 980 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

Se realiza interconsulta a hematología, realizándose PAMO con diagnóstico presuntivo de leucemia, y se encuentran células compatibles con enfermedad de depósito.

**Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:
3,0 μ mol/mg/h (VN 4,8 – 13,1 μ mol/mg/h)**

TRATAMIENTO

Comienza TRE con imiglucerasa a los 10 días del diagnóstico (dosis 60 U/Kg). Logra alcanzar las metas terapéuticas y presenta 100% de adherencia.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO
ENFERMEDAD DE
GAUCHER

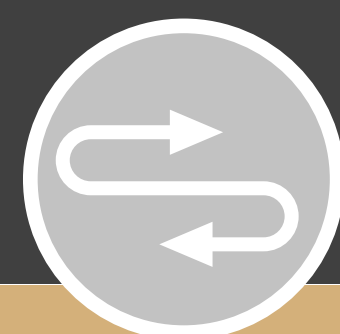
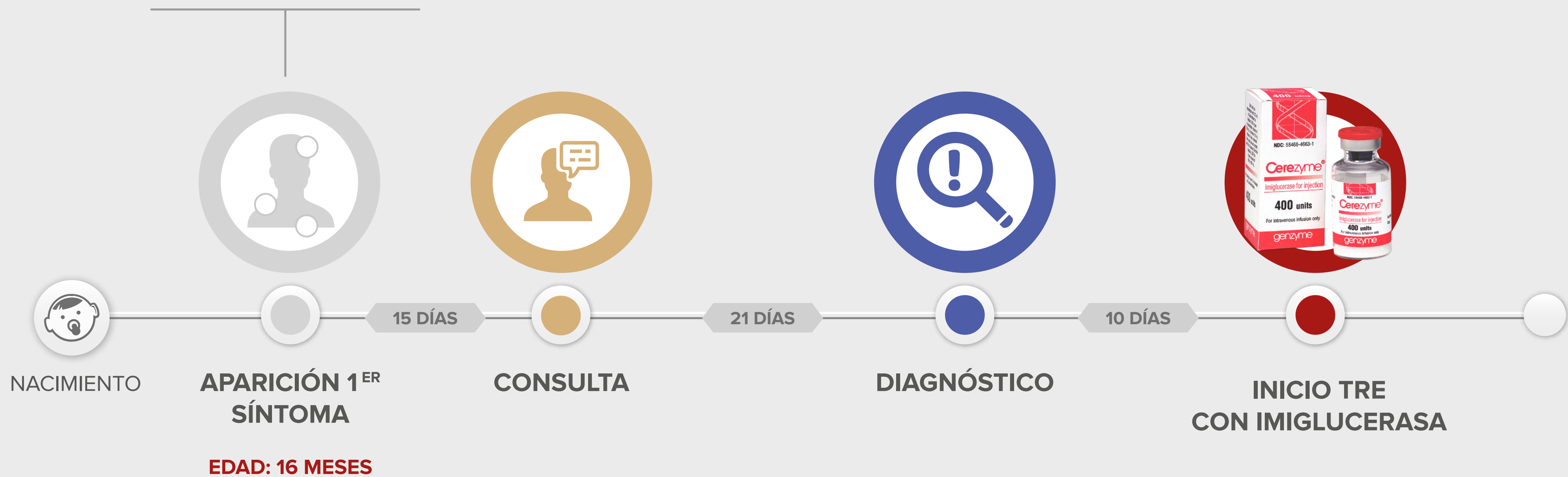
5

Paciente de 16 meses, sexo femenino, que consulta a la guardia de pediatría por decaimiento, anorexia, constipación y distensión abdominal.

Al examen físico la niña impresiona dolorida, con desnutrición moderada, abdomen globuloso, hepatomegalia moderada, esplenomegalia severa, P_c peso y talla 25%.

CERRAR

DECAIMIENTO
ANOREXIA
CONSTIPACIÓN
DISTENSIÓN ABDOMINAL



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



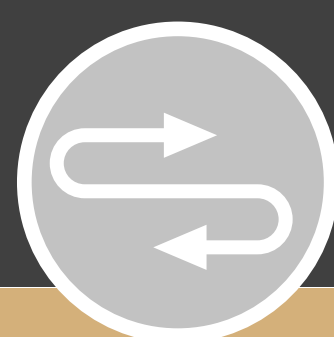
PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

CLASIFICACIÓN DE RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA

	FACTORES PRONÓSTICOS	RIESGO DE ENFERMEDAD OSEA
GRUPO 1 BAJO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE $\geq 80\%$ • Diagnóstico temprano (<2 años) • Tratamiento temprano (<2 años) • Dosis alta de TRE al diagnóstico • No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Bajo Riesgo de Enfermedad Ósea
GRUPO 2 INTERMEDIO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE entre 60 y 80% • Retraso diagnóstico (>2 años) • Retraso en el tratamiento (>2 años) • Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d • No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Probabilidad aumentada de lesiones óseas reversibles (Infiltración de MO)
GRUPO 3 ALTO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE entre 50 y 60% • Retraso diagnóstico (>2 años) • Retraso en el tratamiento (>2 años) • Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d • Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles secuenciales crónicas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)
GRUPO 4 MUY ALTO	<ul style="list-style-type: none"> • Adherencia a TRE $\leq 50\%$ • Retraso diagnóstico (>2 años) • Retraso en el tratamiento (>2 años) • Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d • Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> • Muy alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles crónicas y agudas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

5

Paciente de 16 meses, sexo femenino, que consulta a la guardia de pediatría por decaimiento, anorexia, constipación y distensión abdominal.

Al examen físico la niña impresiona dolorida, con desnutrición moderada, abdomen globuloso, hepatomegalia moderada, esplenomegalia severa, P_c peso y talla 25%.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 20%
- **Hb:** 5,8 g/dl
- **Plaquetas:** 45.000 / mm³
- **Leucocitos:** 5.300 / mm³

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,9 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 980 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

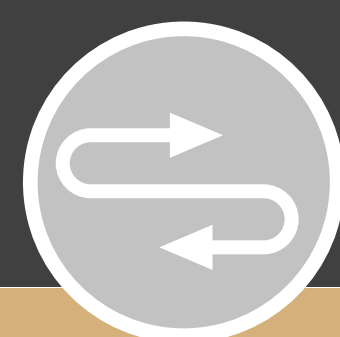
Se realiza interconsulta a hematología, realizándose PAMO con diagnóstico presuntivo de leucemia, se encuentran células compatibles con enfermedad de depósito.

CERRAR



PROYECTO ÓSEO

Se realiza RMN abdominal en plano coronal en secuencias T1 y Stir. Se visualiza hepatoesplenomegalia masiva. En Rx de caderas y fémures no se evidencian lesiones óseas.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

5

Paciente de 16 meses, sexo femenino, que consulta a la guardia de pediatría por decaimiento, anorexia, constipación y distensión abdominal.

Al examen físico la niña impresiona dolorida, con desnutrición moderada, abdomen globuloso, hepatomegalia moderada, esplenomegalia severa, P_c peso y talla 25%.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 20%
- **Hb:** 5,8 g/dl
- **Plaquetas:** 45.000 / mm³
- **Leucocitos:** 5.300 / mm³

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,9 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 980 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

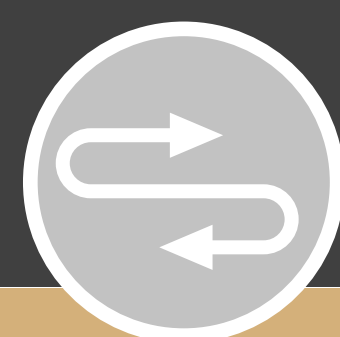
Se realiza interconsulta a hematología, realizándose PAMO con diagnóstico presuntivo de leucemia, se encuentran células compatibles con enfermedad de depósito.

CERRAR



CONCLUSIÓN

Paciente de buen pronóstico de salud ósea por haberse realizado el diagnóstico temprano (<2 años desde el inicio de los síntomas), inicio temprano de TRE (<2 años desde el diagnóstico), buena adherencia (>80%) y no presentar compromiso óseo al diagnóstico.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

6

Paciente de 15 años, sexo femenino, que consulta al médico clínico por dolor agudo intenso (crisis ósea) en miembro inferior derecho, con mayor sintomatología en rodilla.

La paciente había consultado en reiteradas oportunidades por distensión abdominal, dolor abdominal y diarrea, recibiendo el diagnóstico de parasitosis por su pediatra.

Recibe tratamiento para el dolor y es derivada a hospital de mayor complejidad, donde es evaluada por Reumatología. Al examen físico se palpa hepatoesplenomegalia severa.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 27,2%
- **Hb:** 8,9 g/dl
- **Plaquetas:** 67.000 / mm³
- **Leucocitos:** 2.670 / mm³

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa.

Los valores hallados fueron:

- **β -glucosidasa:** 1,8 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 1.090 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

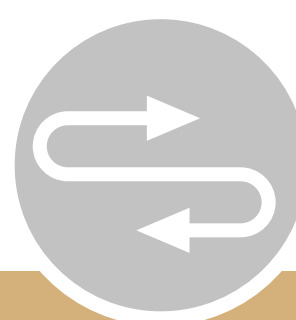
Se realiza consulta con Hematología, quien no llega a un diagnóstico, y se decide derivación a un centro de mayor complejidad, con diagnóstico presuntivo de tumor óseo por imágenes.

Antes de la derivación el servicio de Reumatología decide tomar muestra de sangre en gota seca para descartar Enfermedad de Gaucher.

**Se confirma el diagnóstico de Enfermedad de Gaucher en Leucocitos:
3,1 μ mol/mg/h (VN 4,8 – 13,1 μ mol/mg/h)**

TRATAMIENTO

Comienza TRE con imiglucerasa a los 7 días del diagnóstico (dosis 60U/kg). Su adherencia deberá ser evaluada a lo largo del tiempo.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



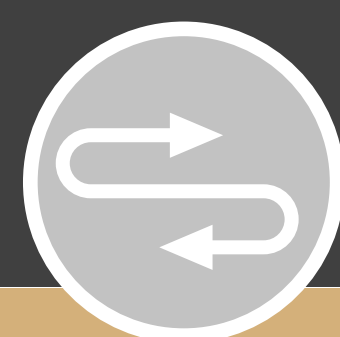
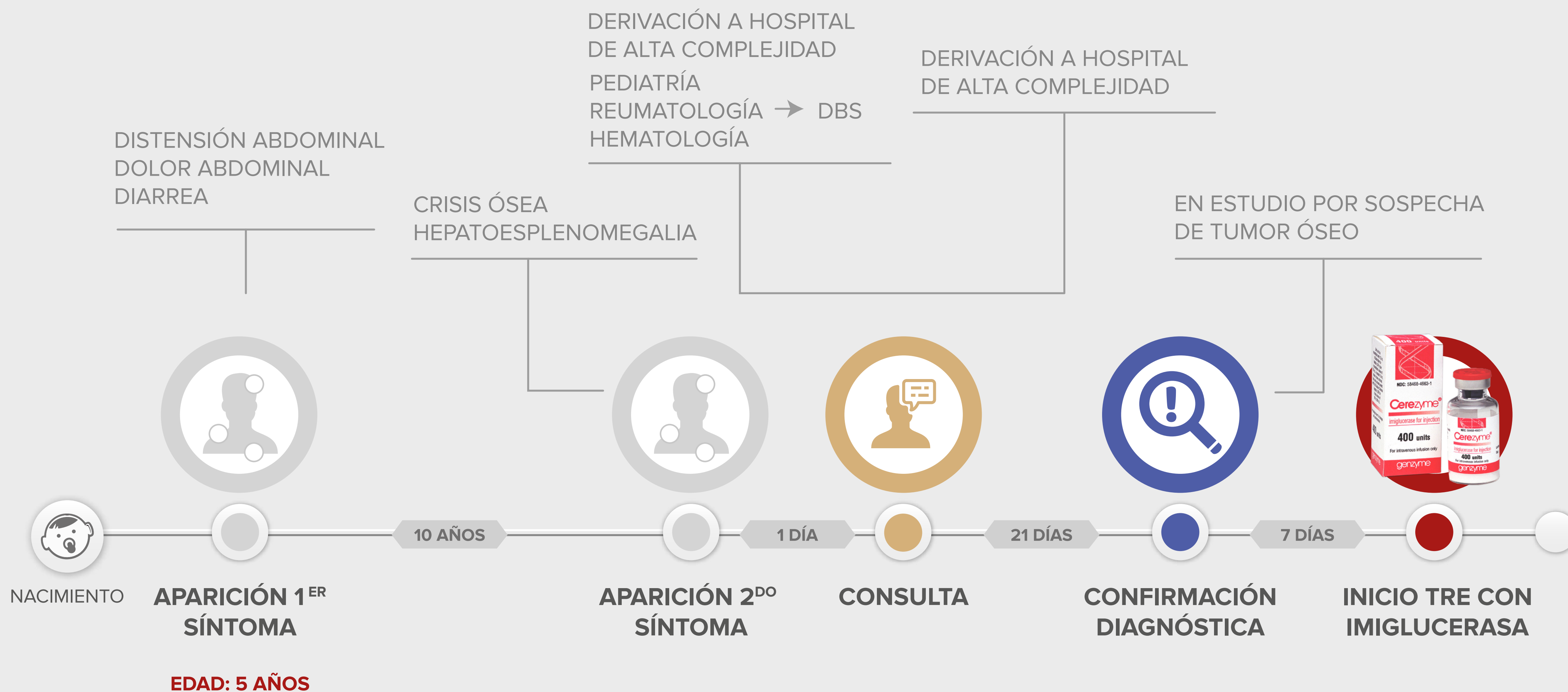
PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO 6

Paciente de 15 años, sexo femenino, que consulta al médico clínico por



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO 6

Paciente de 15 años, sexo femenino, que consulta al médico clínico por



CLASIFICACIÓN DE RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA

	FACTORES PRONÓSTICOS	RIESGO DE ENFERMEDAD ÓSEA
GRUPO 1 BAJO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\geq 80\%$ Diagnóstico temprano (<2 años) Tratamiento temprano (<2 años) Dosis alta de TRE al diagnóstico No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Bajo Riesgo de Enfermedad Ósea
GRUPO 2 INTERMEDIO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 60 y 80% Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d No esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Probabilidad aumentada de lesiones óseas reversibles (Infiltración de MO)
GRUPO 3 ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE entre 50 y 60% Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles secuelas crónicas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)
GRUPO 4 MUY ALTO	<ul style="list-style-type: none"> Adherencia a TRE $\leq 50\%$ Retraso diagnóstico (>2 años) Retraso en el tratamiento (>2 años) Dosis de TRE al diagnóstico <45 UI/kg/15d Esplenectomizado 	<ul style="list-style-type: none"> Muy alta Probabilidad de lesiones óseas reversibles (infiltración de MO) + lesiones óseas irreversibles crónicas y agudas (deformidad en matraz de Erlenmeyer, infartos óseos y necrosis ósea avascular)



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

6

Paciente de 15 años, sexo femenino, que consulta al médico clínico por dolor agudo intenso (crisis ósea) en miembro inferior derecho, con mayor sintomatología en rodilla.

La paciente había consultado en reiteradas oportunidades por distensión abdominal, dolor abdominal y diarrea, recibiendo el diagnóstico de parasitosis por su pediatra.

Recibe tratamiento para el dolor y es derivada a hospital de mayor complejidad, donde es evaluada por Reumatología. Al examen físico se palpa hepatoesplenomegalia severa.

LABORATORIO

- **Hematocrito:** 27,2%
- **Hb:** 8,9 g/dl
- **Plaquetas:** 67.000 / mm³
- **Leucocitos:** 2.670 / mm³

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa.

Los valores hallados fueron:

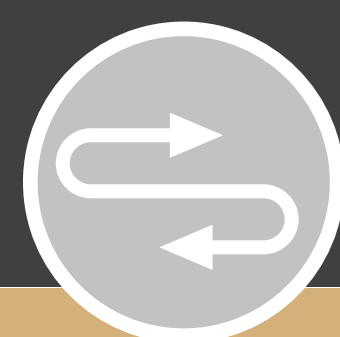
- **β -glucosidasa:** 1,8 μ mol/l/h (VN >5 μ mol/l/h)
- **Quitotriosidasa:** 1.090 UI/l/h (VN 1,0-74 UI/l/h)

CERRAR



PROYECTO ÓSEO

Volumetría hepatoesplénica: hígado 2170,5 cc (1,98 MN), bazo 2869,2 cc (31 MN). Se observa infiltración de MO en huesos largos y esqueleto axial. Edema óseo en tercio medio y distal de femur derecho con reacción perióstica y edema de partes blandas, lo que sugiere crisis ósea actual en evolución. Deformidad en Matraz de Erlenmeyer en ambos fémures.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO



PROYECTO
ÓSEO



CONCLUSIÓN

CASO

ENFERMEDAD DE
GAUCHER

6


Paciente de 15 años, sexo femenino, que consulta al médico clínico por dolor agudo intenso (crisis ósea) en miembro inferior derecho, con mayor sintomatología en rodilla.

La paciente había consultado en reiteradas oportunidades por distensión abdominal, dolor abdominal y diarrea, recibiendo el diagnóstico de parasitosis por su pediatra.

Recibe tratamiento para el dolor y es derivada a hospital de mayor complejidad, donde es evaluada por Reumatología. Al examen físico se palpa hepatoesplenomegalia severa.

LABORATORIO

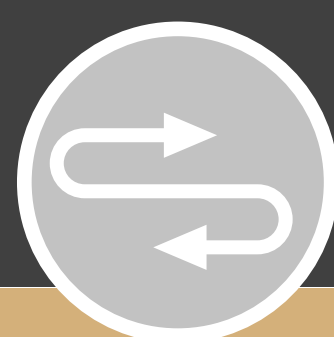
- **Hematocrito:** 27,2%
- **Hb:** 8,9 g/dl
- **Plaquetas:** 67.000 / mm³
- **Leucocitos:** 12.000 / mm³

Se realiza dosaje de β -glucocerebrosidasa. Los valores hallados fueron: **CERRAR** 

- **β -glucosidasa:** 1,8 μ mol/l/h (VN >3 μ mol/l/h)

CONCLUSIÓN

Paciente con muy alto riesgo de mala salud ósea, por haberse realizado el diagnóstico tardío (>10 años desde inicio de síntomas), que presenta lesión ósea aguda al momento del estudio. No presenta retraso en el inicio del tratamiento, y se deberá evaluar adherencia en el tiempo. Si la misma es alta, la paciente podría disminuir el riesgo a presentar nuevas lesiones óseas.



LÍNEA DE TIEMPO



IMÁGENES



PRONÓSTICO

PROYECTO
ÓSEO

CONCLUSIÓN

CASOS CLÍNICOS

ENFERMEDAD DE GAUCHER

GAUCHER



CEREZYME® ARG



CEREZYME® CHI



CEREZYME® PAR



CEREZYME® UY

INFORMACIÓN DESTINADA A LOS PROFESIONALES FACULTADOS PARA PRESCRIBIR O DISPENSAR MEDICAMENTOS. Mayor información disponible a petición.

Argentina: Genzyme de Argentina S.A.
Cerrito 1136, Piso 10°, C1010AAX,
Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.
Tel: (011) 4732-5000 - www.sanofi.com.ar

Chile: Sanofi-aventis de Chile S.A.
Av. Presidente Riesco 5435, of. 1802
ÇLas Condes, Santiago, Chile - Tel: 233408400
www.sanofi.cl

Paraguay: Sanofi-aventis Paraguay S.A.
Av. Costanera y Calle 3 - Parque Industrial Barrail.
Casilla de Correo 777 - Asunción - Paraguay
Tel: (595-21) 288 1000 - www.sanofi.com.py

Uruguay: Genzyme Uruguay S.R.L.
Héctor Miranda 2361 - Oficinas 1001 - 1002
CP 11300 - Montevideo. Tel: 2710 3710
www.sanofi.com.uy

CODIGO MATERIAL

sanofi