

Introducción

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad de depósito lisosomal de baja incidencia. Corresponde a una condición autosómica recesiva y consiste en una deficiencia o ausencia de la enzima beta-glucosidasa ácida (GBA1), encargada de la descomposición hidrolítica de los lípidos glucocerebrosidos (glucosil-ceramida (GC)) en glucosa y ceramida. Esta deficiencia genera una acumulación anormal de GC en los lisosomas de los macrófagos y monocitos del sistema monocito-macrófago (que se convierten en "células de Gaucher"), principalmente en el bazo, hígado, médula ósea, cerebro, osteoclastos y menos frecuente en pulmón, piel, riñones, conjuntiva y corazón

Su presentación clínica es heterogénea y se distinguen tres tipos siendo la Tipo I la

Objetivo

Presentar el caso de una paciente con EG tipo I diagnosticada en el embarazo quien recibió de manera novedosa manejo médico con Taliglucerasa con el soporte de un equipo interdisciplinario, en la Unidad de Alta Complejidad Obstétrica (UACO) de la Fundación Valle de Lili (FVL)

Bibliografía

1. A, Nagral. Gaucher Disease. Journal of Clinical and Experimental Hepatology. Marzo 2014; Vol. 4. No. 1. 37-50
2. Jmoudiak M, Futerman AH. Gaucher disease: pathological mechanisms and modern management. *Br J Hematol.* 2005;129:178-188.
3. A, Mehta. Epidemiology and natural history of Gaucher's disease. *European Journal of Internal Medicine.* Elsevier. 17 (2006) S2-S5.
4. National Organization of Rare Disorders. Gaucher disease. <http://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rarediseases/byID/12/view-FullReport>. Accessed July 25, 2013)

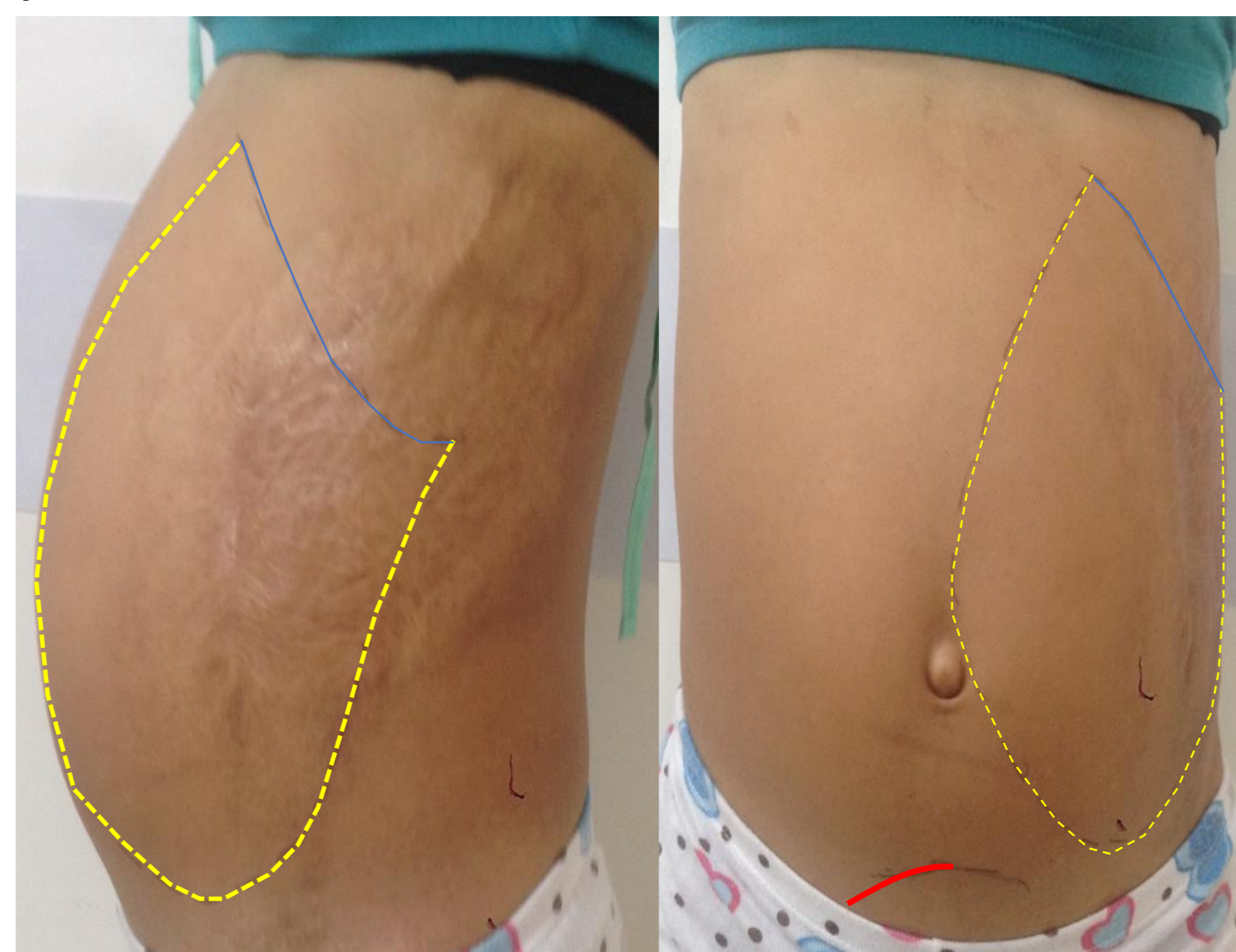
Resultados

Paciente de 20 años de edad, G1P1 con embarazo de 15,3 semanas quien consulta por pancitopenia y esplenomegalia. La biopsia de médula ósea documentó histiocitos con sobrecarga de hierro y la actividad de la beta-glucosidasa fue reportada como reducida. Se hace diagnóstico de EG tipo I y se inicia tratamiento de remplazo enzimático (TRE) con Taliglucerasa desde las 27 semanas. Se administraron 5 dosis en embarazo y 4 dosis en el puerperio. A las 37 semanas de embarazo, se realizó inducción del parto y presentó hemorragia postparto que requirió Balón de Bakri, colocación de traje anti choque neumático y transfusión de una unidad de glóbulos rojos y 1 aféresis de plaquetas. Su evolución fue favorable con esterilización quirúrgica en el segundo día postparto, egresando al cuarto día. El seguimiento al infante muestra desarrollo neurológico normal a los 5 meses de vida.

Resultados

Los retos específicos del manejo así como la heredabilidad de la condición, hacen del cuidado obstétrico un asunto complejo en la EG. Clínicamente durante el embarazo, las manifestaciones incluyen anemia, trombocitopenia, organomegalia y enfermedad ósea, condiciones descritas en nuestra paciente. La carga fisiológica de la gestación puede aumentar la sintomatología en una paciente asintomática y la condición basal de la mujer con EG deteriorarse en el embarazo normal. Algunos estudios muestran mayor frecuencia de hemorragia postparto por las alteraciones hematológicas de la EG y junto al riesgo incrementado a la inducción del parto, pueden explicar los desenlaces obstétricos de este caso.

La base del manejo es la TRE. No existen ensayos clínicos controlados acerca de su uso en embarazadas, pero en general es permitido incluido su uso en lactancia. En Colombia los reportes de EG en embarazo son escasos. En el año 2014 se reportaron 9 gestaciones en 4 pacientes afectadas. Este el primer caso en Colombia donde se administra Taliglucerasa. Aunque en el país desde el año 2010 las llamadas enfermedades huérfanas son reconocidas, el acceso a la TRE sigue siendo difícil. Transcurridos 5 meses del parto, la paciente no ha recibido dosis adicionales.



Esplenomegalia palpable a las 15 semanas de gestación. Línea amarilla interrumpida: bordes de bazo identificados por ecografía. Línea azul: reborde costal, Línea roja: fondo uterino identificado por ecografía

Conclusiones

La EG debe considerarse siempre entre las opciones diagnósticas en el estudio de una gestante con alteración de los recuentos celulares y visceromegalia. Es indispensable el manejo interdisciplinario, así como la atención del parto en centros de alta complejidad con disponibilidad de banco de sangre y experiencia en el manejo de las posibles complicaciones relacionadas. El compromiso de todos los integrantes del sistema de salud, es indispensable para los mejores resultados a largo plazo.