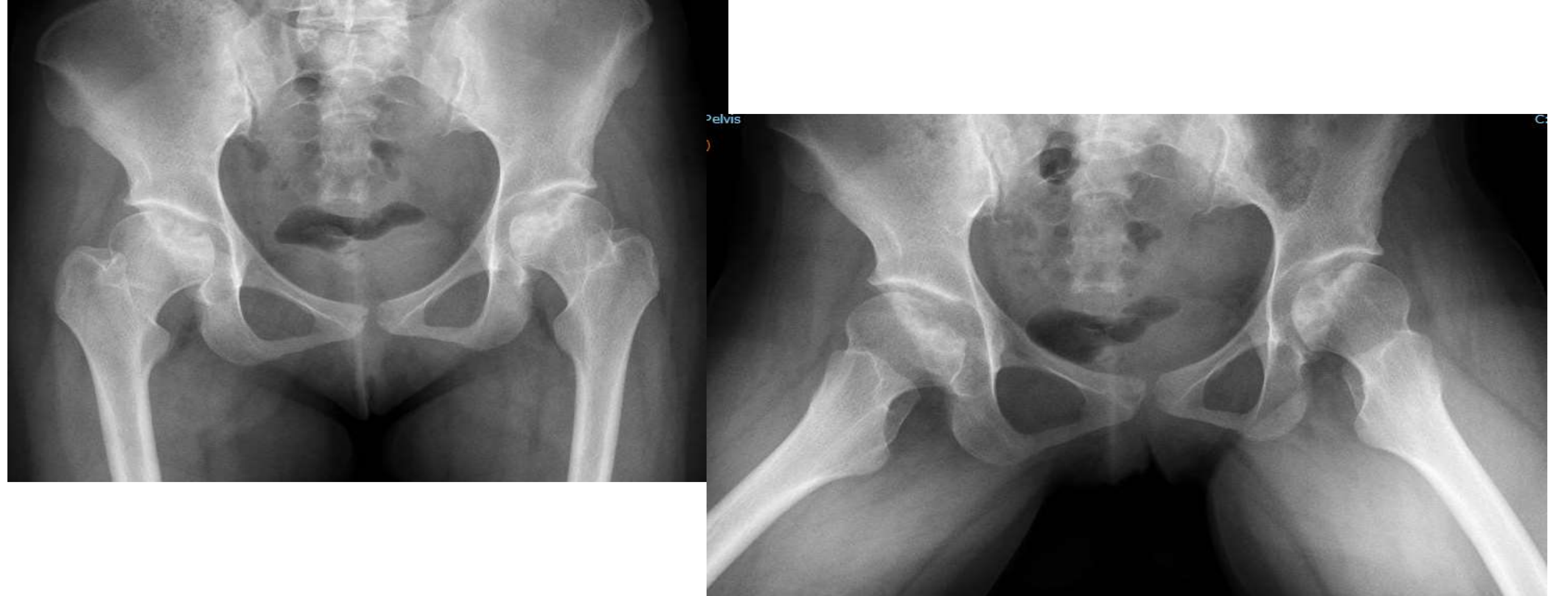


# VARIOS CASOS DE NECROSIS AVASCULAR DE CABEZA FEMORAL EN UNA FAMILIA SECUNDARIOS A TRASTORNO METABÓLICO CONGÉNITO.

*Robles Molina J. J., Martín Ortega J.A., Egea Castro G.S., Sardón Iribarnegara A., Sandoval Lewin S., Ramírez Filizzola R.H. Hospital La Inmaculada, Huércal-Overa (Almería).*

**Introducción:** la enfermedad de Gaucher es una enfermedad metabólica consistente en una deficiencia del encima b-glucosidasa, que normalmente hidroliza el glucocerebrósido en glucosa y ceramida. Con este defecto se produce un acúmulo de glucocerebrósidos en las células reticuloendoteliales, provocando un aumento de la presión en la médula y con ello de los sinusoides interóseos, provocando los infartos óseos.



**Objetivos:** se pretende describir el caso de dos hermanos con necrosis avascular bilateral de cabeza femoral, diagnosticados de enfermedad de Gaucher.

**Métodos:** mujer de 20 años de origen marroquí, sin factores de riesgo aparente para necrosis avascular de cabeza femoral, valorada por primera vez en consulta de traumatología por coxalgia bilateral y cojera de varios años de evolución. A la exploración física llama la atención la limitación para las rotaciones por el dolor coxofemoral. Con el estudio radiológico (radiografías simples y RMN ambas caderas) se diagnostica de necrosis cabeza femoral bilateral estadio III-IV de Arlet y Ficat. A su vez, un hermano de la paciente de 14 años también es valorado en consulta de traumatología con clínica similar. Éste ya fue diagnosticado 4 años antes en otro centro de enfermedad de Perthes bilateral, y tratado de forma conservadora. Estudio radiológico actual compatible con enfermedad de Perthes bilateral en fase de reosificación, grupo A de Herring. Ambos pacientes son derivados a medicina interna para completar estudio, llegando al diagnóstico de enfermedad de Gaucher, e iniciando tratamiento médico enzimático específico. Desde el punto de vista de traumatología se decide inicialmente manejo conservador con ajuste de tratamiento médico y cambios en estilo de vida (la joven de 20 años rechaza por el momento la artroplastia de cadera).



**Resultados, discusión:** en la enfermedad de Gaucher, la afectación esquelética más habitual cursa con osteopenia, crisis de dolor óseo similares a las de la anemia drepanocítica, lesiones osteolíticas, fracturas patológicas, compresiones vertebrales y osteonecrosis (necrosis avascular) de los extremos proximal y distal de del fémur, extremo proximal de la tibia del húmero.

**Conclusiones:** la enfermedad de Gaucher es uno de los pocos trastornos metabólicos hereditarios que puede ser tratado mediante terapia enzimática sustitutiva. El diagnóstico y tratamiento precoz puede prevenir el desarrollo de complicaciones óseas asociadas.

## Bibliografía:

Linari S, Castaman G. Clinical manifestations and management of Gaucher disease. Clin Cases Miner Bone Metab. 2015 May-Aug;12(2):157-64.

Mucci JM, Rozenfeld P. Pathogenesis of Bone Alterations in Gaucher Disease: The Role of Immune System. J Immunol Res. 2015;2015:192761.

