

Enfermedad de Gaucher, tipo I

Gutiérrez M, Díaz Sánchez D, Basack FN,



IMAGENES EN
HEMATOLOGIA

HEMATOLOGIA, Vol. 2 N° 2: 80
Mayo - Agosto

Servicio Hemato-Oncología del Hospital de Niños "R. Gutiérrez"

Es una enfermedad genética con alta incidencia en la población judía Ashkenazi, si bien puede presentarse en distintos grupos étnicos. Se encuentra afectada una enzima lisosomal, la β glucocerebrosidasa, que provoca depósito intracelular de glucocerebrósidos. Esto genera fundamentalmente daño hematológico, esquelético, visceral, así como alteraciones bioquímicas (aumento de chitotriosidasa plasmática).

El paciente, de 10 años, se interna por dolor e impotencia funcional de miembro inferior derecho, hepatoesplenomegalia y pancitopenia. Se realiza punción aspiración de médula ósea encontrando células reticulares con característica de enfermedad de depósito, con abundante citoplasma y núcleo desplazado.

Las manifestaciones óseas se dividen en 5 categorías: deformidad del fémur distal, osteopenia, osteoesclerosis, osteonecrosis y crisis de dolor.

