

## Enfermedad de Gaucher: Hallazgos por ultrasonido en el bazo

Indira Clavijo,\* Yuri Tsutsumi,\*\* José Luis Criales\*\*

### Introducción

La enfermedad de Gaucher es una alteración del metabolismo, poco frecuente, de origen congénito, autosómica recesiva, que se caracteriza por la acumulación de cantidades excesivas de complejos lipídicos (glucosilceramida) en las células reticuloendoteliales del bazo, hígado y médula ósea por la deficiencia de hidrolasa lisosomal B glucosidasa ácida que está codificada en el gen localizado en el cromosoma.<sup>1</sup>

Es más frecuente en Judíos de origen Ashkenazi.

Los hombres y mujeres son igualmente afectados.

Se identifican 3 tipos de formas clínicas:

Tipo I. Forma adulta no neuropática constituye el 99% de los casos y cuya incidencia es de 1/1000. Su severidad y edad de presentación son variables. Esta variante frecuentemente comienza durante la infancia.

Tipo II. Forma infantil o aguda neuropática, se presenta en edad pediátrica en pacientes entre 1 a 12 meses, la mortalidad antes de los 2 años es alta.

Tipo III. Forma juvenil, forma Nobotlen o subaguda neuropática que se presenta entre 2 y 6 años con sobrevida hasta la adolescencia.

Los hallazgos más importantes se localizan en el sistema esquelético, la infiltración de la médula ósea cargada de lípidos causa pérdida de la densidad ósea con expansión y adelgazamiento de la cortical, en particular del fémur. Se observan fracturas patológicas, necrosis aséptica e infartos óseos.

El bazo está considerablemente aumentado de tamaño (Figura 1) y la hepatomegalia es frecuente. En casos agudos se observan infiltrados pulmonares difusos.

Los pacientes tienen elevación de la fosfatasa ácida sérica, pancitopenia, leucopenia, trombocitopenia (hiperesplenismo) y hemocromatosis.

El diagnóstico prenatal se hace mediante determinación de la actividad enzimática en las vellosidades coriónicas o en el cultivo de líquido amniótico.

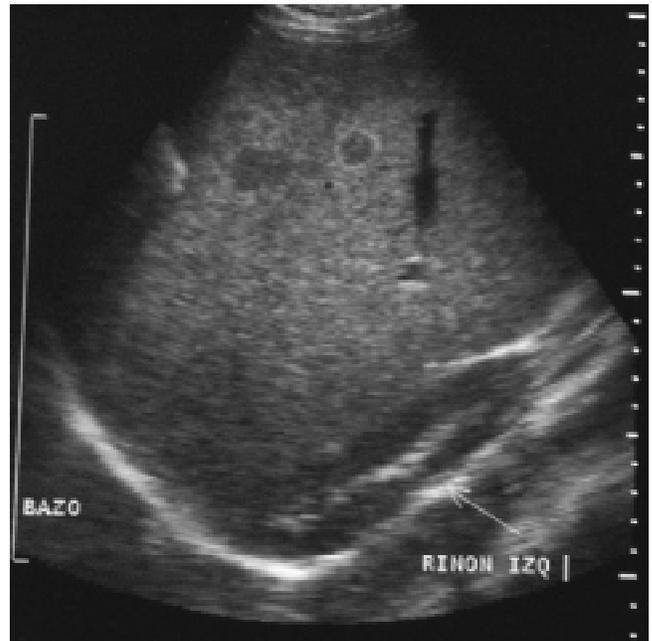


Figura 1. Ultrasonido sagital. Esplenomegalia; observe la relación del riñón izquierdo con el bazo.

### Presentación de un caso

Paciente de sexo masculino de 34 años de edad, acude por presentar dolor en el hipocondrio izquierdo. Fue diagnosticado con enfermedad de Gaucher a los 6 años. Se realizó ultrasonido de abdomen superior, se observó hepatomegalia importante, el patrón ecográfico del hígado fue homogéneo sin lesiones focales sólidas o quísticas.

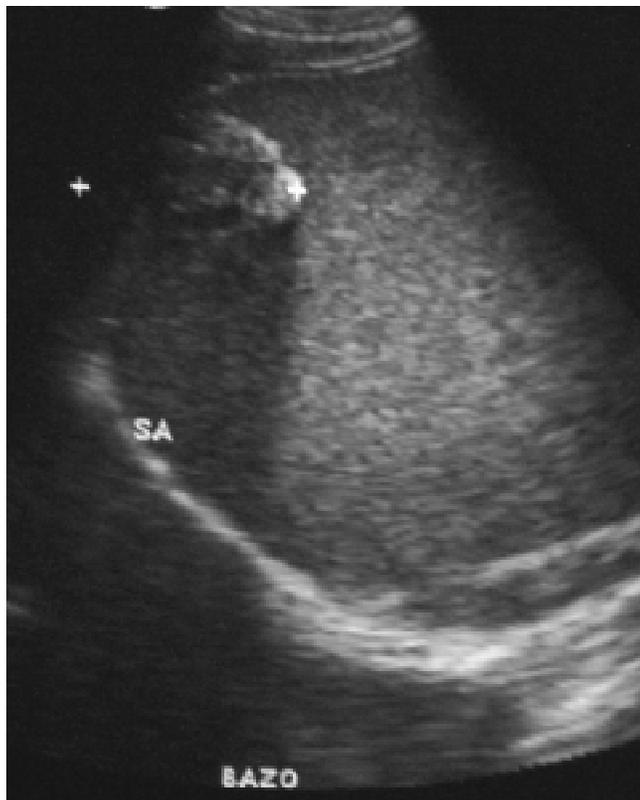
La vena porta se observó amplia, midió en su diámetro anteroposterior 22.5 mm, el flujo evaluado con Doppler-Color fue hepatópeto.

Llamó la atención un aumento de tamaño del bazo que midió 171 x 215 x 133 mm, con un peso aproximado

\* Residente de Radiodiagnóstico C.T. Scanner/UNAM.

\*\* Curso Universitario de Radiología del Centro de Diagnóstico por Imagen C.T. Scanner de México.

A



B

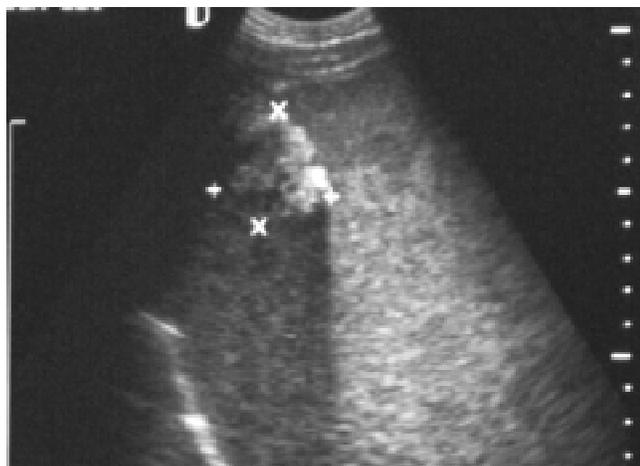


Figura 2A y 2B. Ultrasonido sagital que muestra una lesión focal hiperecoica, se asocia a sombra acústica posterior.

de 2689 g y un índice esplénico de 4889. La ecogenicidad del parénquima esplénico fue anormal, se observó una imagen de mayor ecogenicidad, con efecto de sombra acústica posterior (SA) de 42 x 37 x 56 mm (Figura 2 A y B); también se observaron otras lesiones nodulares hipoeoicas con halo de mayor ecogenicidad de aproximadamente 38.7, 12.6 y 42.9 mm (Figura 3);

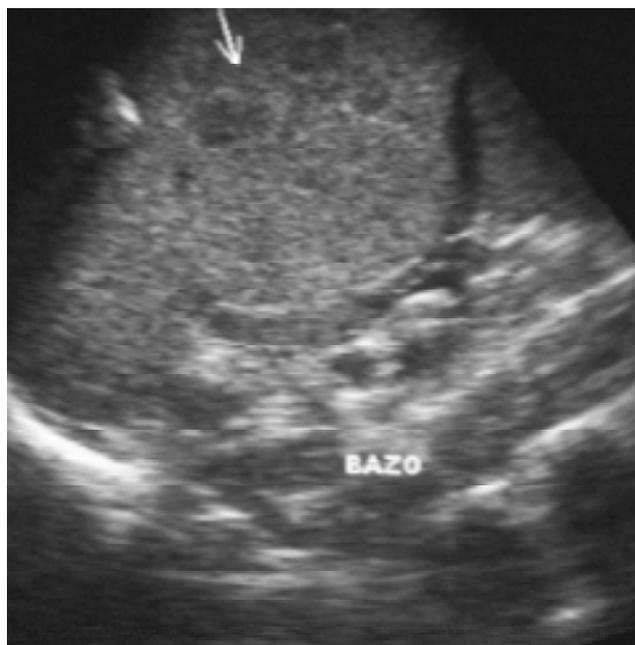


Figura 3. Ultrasonido transversal del bazo que muestra lesiones nodulares hipoeoicas con halo de mayor ecogenicidad (flechas).

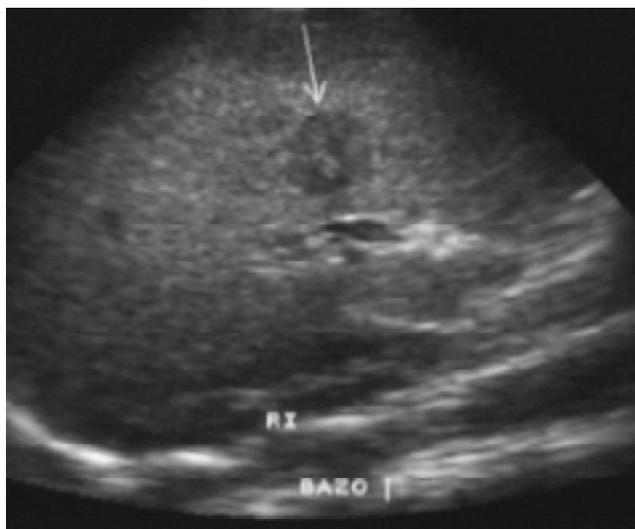


Figura 4. Ultrasonido sagital que demuestra esplenomegalia y una lesión hipoeoica (flecha).

asimismo se observó otra imagen nodular hipoeoica bien definida (Figura 4).

### Discusión

En los pacientes con enfermedad de Gaucher el ultrasonido muestra esplenomegalia importante y en un bajo porcentaje de casos el bazo puede tener tamaño normal.

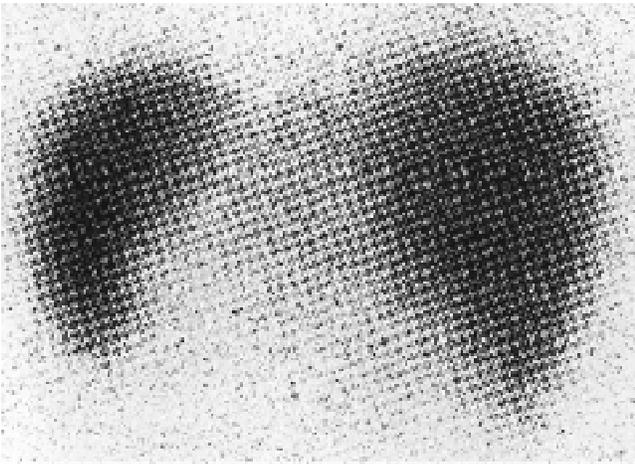


Figura 5. Gammagrafía hepatoesplénica que demuestra áreas hipercaptantes en hígado y bazo.

Las lesiones generalmente son múltiples de diferentes tamaños que van de 0,5 a 10 cm con una media de 1,7 cm, y un tercio de los pacientes presentan nódulos esplénicos simples, los cuales son hipoeecogénicos bien delimitados pero pueden ser hiperecogénicos irregulares o de ecogenicidad mixta. En algunos pacientes se pueden encontrar áreas focales de contornos irregulares con ecogenicidad disminuida o aumentada, estos nódulos representan áreas focales de células de Gaucher asociados a fibrosis e infartos. Asimismo se observan áreas irregulares con ecogenicidad disminuida y patrón geográfico dentro del parénquima esplénico normal. También se pueden observar imágenes hipoeecicas bien definidas que corresponden a grupos de células de Gaucher que reemplazan el parénquima esplénico.

La mayoría de los pacientes presentan hepatomegalia con patrón homogéneo.

En la tomografía computada (TC) se observan múltiples nódulos hipodensos sin reforzamiento.

En la resonancia magnética (RM) se ven áreas estelares o segmentarias que son hipointensas en T1 e hiperintensas en T2 en comparación con el parénquima hepático.

En imágenes de medicina nuclear (MN) se observan áreas hipercaptantes (99m Tc sulfuro coloide) (Figura 5).

Los depósitos de glucocerebrósidos en el sistema reticuloendotelial es la presentación más común de las células de Gaucher.

El crecimiento esplénico puede ser totalmente marcado y puede producir efecto de masa en órganos y vasos adyacentes, por lo que un número significativo de pacientes con enfermedad de Gaucher son sometidos

a esplenectomía por esplenismo, efecto de masa y malestar abdominal.

Los nódulos están compuestos por células de Gaucher, células reticuloendoteliales cargadas de glucocerebrósidos. Algunos grupos tienen componente fibrótico significativo y se ven frecuentemente áreas de infarto.

A veces se ven también áreas focales de hematopoyesis extramedular en el bazo pero no tienen expresión ultrasonográfica.

La mayoría de las anomalías esplénicas fueron vistas en pacientes adultos con enfermedad de Gaucher tipo I. (edad media 27,3 vs 18,5 años).

Es incierto si muchas lesiones benignas con células de Gaucher bien definidas pueden aparecer hipoeecicas y eventualmente ser hipereecicas con el desarrollo de fibrosis.

En pacientes con historia previa de esplenectomía se evaluó el lecho esplénico y en un 10% de pacientes se observó tejido residual o por bazo accesorio donde se encontraron células de Gaucher.

El diagnóstico diferencial de lesiones múltiples en un bazo aumentado de tamaño debe incluir enfermedad metastásica, linfoma, infarto, absceso usualmente visto en endocarditis bacteriana subaguda, artritis reumatoide mielodisplasia y enfermedad de Legg-Calvé-Perthes.

En resumen, el ultrasonido abdominal en pacientes con enfermedad de Gaucher debe incluir una evaluación cuidadosa del bazo porque existe un número significativo de hallazgos patológicos de dicha enfermedad demostrables por ultrasonido. Estos hallazgos típicos pueden ser evaluados en pacientes con enfermedad de Gaucher que tienen dolor en el cuadrante superior izquierdo pero éstos no necesariamente deben ser interpretados como cambios agudos.

## Referencias

1. **Taveras JM, Ferruci JT.** Radiology diagnosis imagen intervention. Lippincott Raven; publishers. The Spleen. Mayo 2000(4)65:7.
2. **Rumack CM, Wilson S, Charboneau JW.** Diagnóstico por ecografía. Marban libros SL. 199;166-167.
3. **Wolfgang Dahnert.** Radiology Review Manual. Williams & Wilkins. 1996;63.
4. **Suvimol C. Hill, James W. Reining, John Fink, Thomas H. Shawker.** Gaucher's Disease: Sonographic appearance of the spleen: Radiology 1986;160:631-4.
5. **Poll LW, Koch JA, Von Dahl S, Loxtermann E. Sarbia M, Niederau C, Haussinger D, Modder U.** Extraosseous manifestation of Gaucher's disease type I: MR and histological appearance. European Radiology 200;10(10):1660-3.