

NECROSIS AVASCULAR DE CABEZA FEMORAL EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO

I: A PROPÓSITO DE 4 CASOS

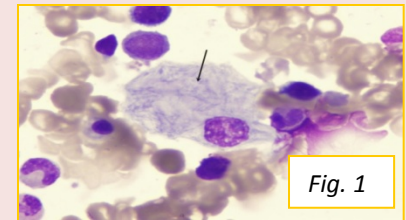


M. López Vega, L. Serna Riera, P. Rey Vidal, J.A. Blas Dobon.
Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología.
Hospital Universitario Dr. Peset (Valencia).



INTRODUCCIÓN:

- Enfermedad por alteración en el almacenamiento lisosomal de glicolípidos más frecuente (*Fig. 1*)^{1, 2}.
- Incidencia enf. De Gaucher tipo I: 1/30.000-40.000 ; Tipo II y III: 1/100.000¹.



Autosómica recesiva. Gen 1q 21
>300 mutaciones descritas (+ frec homocigoto
N370S(1226G))

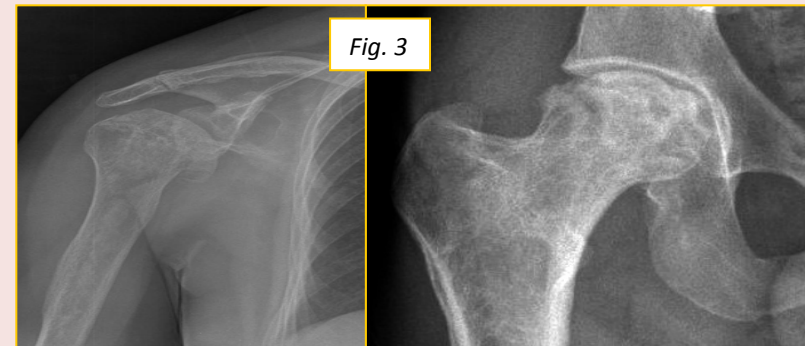
Déficit de la enzima β -glucocerebrosidasa

Acúmulo de glucocerebrósidos en el sistema
monocito-marcófago

Células de Gaucher: infiltrado en hígado, bazo,
médula ósea, timo y ganglios linfáticos

CLASIF	Forma clínica	Clínica	Spv
Tipo I	Crónica. No neuropática 60-70 años	Ósea (+ frec., forma de presentación). Hematológica (hepato-esplenomegalia, pancitopenia)	normal
Tipo II	Aguda Infantil	Neurológica progresiva (apraxia oculomotora) Hematológica. Opacidades corneales	<5 a
Tipo III	Subaguda 20-30 años	Neurológica, hematológica y ósea. Opacidades corneales y valvulopatía cardiaca	40-50 a

- **AFECTACIÓN ÓSEA** ^{2, 3, 4, 5}: Clínica más incapacitante. Sobre todo en pacientes esplenectomizados (81%) y en formas clínicas de inicio temprano ^{2, 5}. Tipo I + frec.
 - a. **Alteración del remodelado óseo**: fémur distal en “matraz de Erlenmeyer” (Fig. 2).
 - b. **Osteopenia**: fracturas patológicas (vertebrales), pseudotumores de células de Gaucher.
 - c. **Osteonecrosis**: necrosis avascular de cabeza femoral > cabeza humeral (Fig. 3). Unilateral más frecuente. Manifestación clínica más invalidante y que más requiere cirugía.
 - d. **Osteomielitis**: rara, secundaria a cirugía (biopsia ósea).
 - e. **Crisis óseas de Gaucher**: episodios de dolor agudo intenso, a veces acompañado de fiebre, leucocitosis y elevación de VSG.



MATERIAL Y MÉTODOS

- Estudio retrospectivo para valoración de resultados tras el tratamiento quirúrgico de la **NECROSIS AVASCULAR DE LA CABEZA FEMORAL** secundaria a **ENFERMEDAD DE GAUCHER TIPO I**.
- Protocolo de evaluación: Evaluación funcional específica (Escala de Harris), Cuestionario Calidad de Vida (SF-36), Dolor (EVA) y evaluación Radiológica (Rx simple: radiolucencias, movilización implante).
- La cirugía se realiza mediante la implantación de **ARTROPLASTIA TOTAL DE CADERA con componentes NO CEMENTADOS** y par de fricción cerámica-cerámica

Paciente nº 1

Mujer, 70 años, jubilada.

Enf de Gaucher:

- Diagnóstico a los 28 años.
 - Heterocigoto L444P/desconocido.
 - Imiglucerasa: postquirúrgica.
 - Antirresortivos: postquirúrgicos.
 - Esplenectomía previa: si
- Cirugía:

- Edad: 40 a. Cadera derecha.

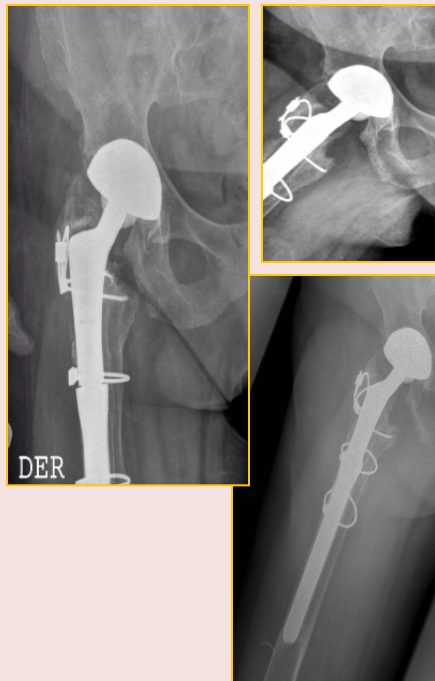
Postoperatorio:

- Pérdida hemática:

Hb 5.1 g/dl / HTO 17%

- Profilaxis Ab: estándar 48hras.

Seguimiento: 28 años.



Paciente nº 2

Várón, 48 años, empresario.

Enf de Gaucher:

- Diagnóstico a los 43 años. Índice Zimran: 11
 - Heterocigoto N370S/¿?.
 - Imiglucerasa: postquirúrgica.
 - Antirresortivos: postquirúrgicos.
 - Esplenectomía previa: no.
- Cirugía:

- Edad: 37 a. Cadera izquierda.

• Técnicas asociadas: injerto óseo en cotilo con doble atornillado, cerclaje trocantéreo.

Postoperatorio:

- Pérdida hemática:

Hb 7.9 g/dl / HTO 23.6%

- Profilaxis Ab: >48hras.

Seguimiento: 11años.



Paciente nº 3

Várón, 50 años, agricultor.

Enf de Gaucher:

- Diagnóstico a los 28 años. Índice Zimran: 10
- Heterocigoto N370S/¿?.
- Imiglucerasa: prequirúrgica.
- Antirresortivos: no.
- Esplenectomía previa: si (16 a)

Cirugía:

- Edad: 47 a (drch), 48 a (izq).
- Técnicas asociadas: cotilo con doble atornillado (PTC derecha).

Postoperatorio:

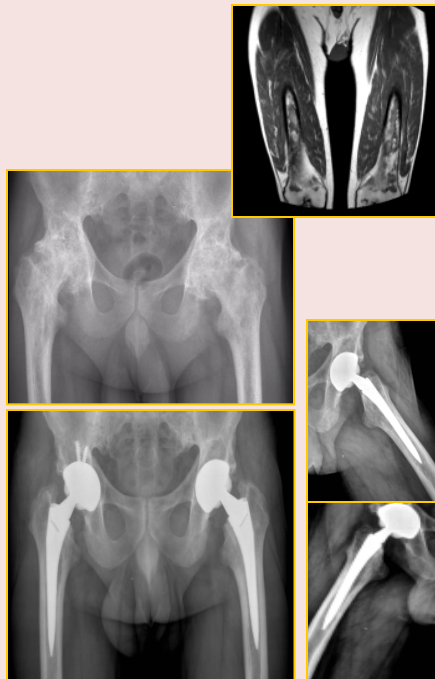
- Pérdida hemática:

1ª cirugía Hb 5 g/dl, HTO 16%

2ª cirugía Hb 0.4 g/dl, HTO 1.6%

- Profilaxis Ab: >48hras.

Seguimiento: 4.3 años (derecha), 3.4 años (izquierda).



Paciente nº 4

Várón, 51 años, empresario.

Enf de Gaucher:

- Diagnóstico a los 14 años.
- Heterocigoto N370S/¿?.
- Imiglucerasa: prequirúrgica.
- Antirresortivos: no.
- Esplenectomía previa: si (29 a).

Antecedente quirúrgico: Forage en cabeza femoral izq (36 años).

Cirugía:

- Edad: 39 años. Cadera derecha.

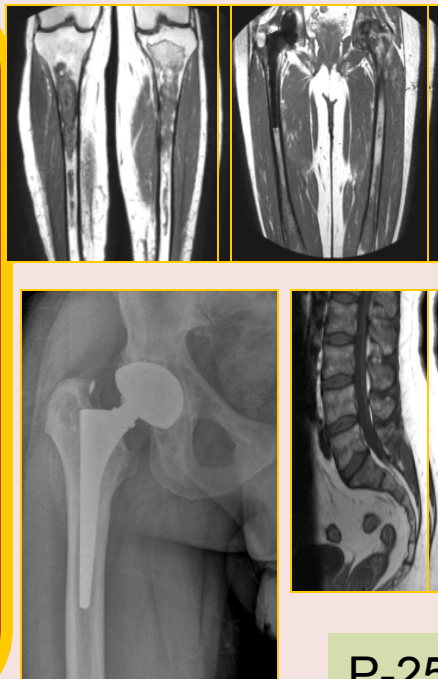
Postoperatorio:

- Pérdida hemática:

Hb 6.2 g/dl / HTO 20%

- Profilaxis Ab: estándar 48hras.

Seguimiento: 13.5 años.



RESULTADOS

RADIOLÓGICOS	Nº pacientes	TRATAMIENTO
Sin signos de aflojamiento	3	
Radiolucencia >50% perímetro del vástago + hundimiento >3 mm	1	Recambio de artroplastia con vástago femoral de revisión

COMPLICACIONES	Nº	TRATAMIENTO
Aflojamiento aséptico	1	Recambio protésico (18 años): componentes no cementados, vástago de revisión de apoyo diafisario. (Paciente nº 1)
Dismetría de miembros inferiores > de 2 cm	3	Alza
Exudado persistente de la herida quirúrgica	2	Tratamiento antibiótico iv. Limpieza quirúrgica .(Paciente nº 3)
Requerimiento de transfusiones de UCH	3	Paciente nº1: 4 UCH / Paciente nº2: 11 UCH / Paciente nº4: 2 UCH (UCH: Unidad de Concentrado de Hematíes)
Fractura intraoperatoria	1	Cerclaje trocantéreo .(Paciente nº 2)

ESCALAS	HARRIS HIP Score	SF-36	EVA
Paciente nº1	36	85	8
Paciente nº2	70	90	3
Paciente nº3	78	102	5
Paciente nº4	93	102	1

DISCUSIÓN

NECROSIS AVASCULAR DE CABEZA FEMORAL en la ENF. DE GAUCHER:

- *Momento de la cirugía:* correcto control hematológico. Tratamiento enzimático sustitutivo > 2 años ⁷.
- *Consideraciones postquirúrgicas:* Apoyo en carga precoz. Mayor pérdida hemática y más riesgo de infecciones y de aflojamiento ^{7, 8}.
- *Opciones quirúrgicas:*
 - ✓ Descompresión de la cabeza femoral mediante perforaciones (Forage): no existe un beneficio claro.
 - ✓ Artroplastia de resurfacing: pacientes jóvenes. Alta tasa de complicaciones y reintervenciones ⁷.
 - ✓ Artroplastia total (no cementada): de elección. Buenos resultados, bajo índice de reintervenciones ^{7, 9}.
- La pérdida hemática media asociada a la cirugía en la literatura se encuentra entorno a 4.6 g/dl de Hb ⁹. La profilaxis antibiótica recomendada se realiza con cefalosporinas, con una duración de 24 hrs ⁷. En nuestra serie, de los 4 pacientes 3 precisaron transfusiones de UCH y 2 tratamiento por infección superficial.
- La puntuación en la escala de Harris recogida en la bibliografía consultada, se sitúa entorno a 86.9 puntos ⁹, y la puntuación EVA se encuentra entre 0 y 5 en el 100% de los pacientes ¹⁰. En nuestra serie, la puntuación en la escala de Harris fue >= 70 puntos en 3 de los 4 pacientes.
- La supervivencia de una artroplastia total de cadera no cementada en pacientes con enf. De Gaucher es similar a la población sana ¹⁰. En nuestra serie, uno de los pacientes requirió una cirugía de revisión a los 18 años de la cirugía primaria por aflojamiento aséptico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mehta A. Epidemiology and natural history of Gaucher's disease. Eur J Intern Med. 2006;17:S2-S3.
2. Javier RM, Hachulla E. Osteoarticular manifestations of Gaucher disease in adults: pathophysiology and treatment. Presse Med. 2007;36:1971-84.
3. Barone R, Pavone V, Nigro F, Chabaa S, Fiumara A. Extraordinary bone involvement in a Gaucher disease type I patient. Br J Haematol. 2000;108:838-41.
4. Lutsky KF, Tejwani NC. Orthopaedic Manifestations of Gaucher Disease. Bull NYU Hosp Jt Dis. 2007;65(1):37-42.
5. Özcan HN, Kara M, Kara O, Pepedil F, Özçakar L. Severe skeletal involvement in a patient with Gaucher's disease. J Orthop Sci. 2009;14:465-8.
6. Piran S, Amato D. Gaucher disease: a systematic review and meta-analysis of bone complications and their response to treatment. J Inherit Metab Dis. 2010;33:271-9.
7. Lebel E, Ioscovich A, Itzhaki M, Zimran A, Elstein D. Hip arthroplasty in patients with Gaucher disease. Blood Cells Mol Dis. 2011;46:60-5.
8. George MD, Pearse MF. Cemented Revision Total Hip Arthroplasty With Impaction Bone Grafting in Gaucher's Disease. J Arthroplasty. 2002;17(5):667-9.
9. Lebel E, Elstein D, Zimran A, Itzhaki M. Cementless total hip arthroplasties in Gaucher disease: Long-term follow-up. Am J Orthop. 2009;38(3):130-2.
10. Lebel E, Itzhaki M, Hadas-Halpern I, Zimran A, Elstein D. Outcome of Total Hip Arthroplasty in Patients With Gaucher Disease. J Arthroplasty. 2001;16(1):7-12.