

CLÍNICA QUIRÚRGICA UNIVERSITARIA DE TRAUMATOLOGÍA Y ORTOPEDIA.
FACULTAD DE MEDICINA DE VALENCIA

Director: Profesor GOMAR

Pseudoperthes en la enfermedad de Gaucher

P. MAS, M. LAGUIA, F. GOMAR-SANCHO y M. J. LOPEZ

RESUMEN

Se presentan dos casos de necrosis aséptica de la cabeza femoral en dos niños afectos de enfermedad de Gaucher. Se discute su patología y su relación con la enfermedad de Perthes.

Descriptores: Pseudoperthes. Enfermedad de Gaucher en la cadera. Necrosis aséptica de la cabeza femoral en la enfermedad de Gaucher.

SUMMARY

Two cases of Isquemic necrosis of the head of the femur in Gaucher's disease in children are reported. Its pathology and «mimics» with the Perthes' disease are considered in its diagnostic.

Key words: «Pseudoperthes», Gaucher's disease in Perthes. Gaucher and Perthes diseases. Necrotic isquemia of the head of the femur in Perthes' disease.

Existe una amplia gama de problemas osteoarticulares que no son más que una parcela de un complejo trastorno metabólico. Por lo general se presentan en un estadio avanzado de la enfermedad y el ortopeda que los trata conoce el trastorno metabólico en base a los antecedentes que refiere el enfermo, sin embargo, en no pocos de los casos las manifestaciones osteoarticulares es lo primero que se detecta, caso frecuente del hiperparatiroidismo, y tan sólo si introducimos la posibilidad de una enfermedad metabólica en nuestro esquema diagnóstico llegaremos a descubrirla.

Dentro de esta problemática podemos incluir la enfermedad de Gaucher. El haber tenido ocasión de tratar dos casos de enfermedad de Perthes que resultaron ser una manifestación ósea de la enfermedad de Gaucher, ha motivado esta publicación con

el objetivo de llamar la atención en la enfermedad de Perthes de la obligación de descartar la metabolopatía de Gaucher.

La enfermedad de Gaucher o reticulocitosis de cerebrósidos es un trastorno metabólico raro causado por el déficit de enzima glucocerebrosidasa, con excesiva producción de un complejo lipídico cerebrósido llamado querasina que se deposita en distintos órganos y tejidos, quedando afectado principalmente el sistema óseo, sistema reticuloendotelial, ganglios linfáticos y bazo.

Es una enfermedad genética cuya transmisión podría ser por un gen autosómico recesivo o dominante con escasa penetración. Clínicamente se distinguen tres formas según PRADY, KANFER y BRADLEY (1966):

1. Variedad del adulto o Tipo I: sin afección neurológica pero sí de otros tejidos

tales como el hueso, hígado y bazo; cursa con plaquetopenia, diatesis hemorrágica e infiltración del pulmón por células histiocitarias de Gaucher.

2. Forma infantil o Tipo II: variedad neurológica aguda que cursa con hepatoesplenomegalia, infecciones pulmonares y déficit nutricional, lesiona gravemente el SNC, suele tener su inicio hacia los 3 meses de edad y tras un curso progresivo acaba con el fallecimiento a los 2 años.

3. Forma juvenil o Tipo III: es una forma neurológica subaguda de curso más prolongado, intermedia entre el Tipo I y II.

Caso núm. 1: E.B.A. Hembra de 7 años de edad, remitida desde el Servicio de Endocrinología Infantil por claudicación a la marcha y dolor en miembro inferior derecho. Sin antecedentes familiares de interés, presenta como antecedentes personales refiere una osteomielitis aguda en tibia derecha a los 4 años de edad curada sin secuelas.

Exploración: Peso 26 (P3), talla 128 (menos P3). No se aprecian malformaciones externas aparentes a excepción de un abdomen abombado palpándose una hepatomegalia de 1'5-2 cm y una esplenomegalia de 2-3 cm. Claudicación a la marcha evidente en cadera derecha. Movilidad de cadera conservada aunque dolorosa en los últimos grados, especialmente las rotaciones.

Exploraciones complementarias: Leucopenia y plaquetopenia. Fosfatasas ácidas elevadas: 23'7 mv/ml (normal 3-10). Rx: Imagen de enfermedad de Perthes en fase de secuela en cadera derecha

(fig. 1), costillas ensanchadas en su arco anterior y ensanchamiento del tercio distal de ambos fémures en «Matraz de Erlenmeyer». Biopsia ósea (iliaco): acúmulos de células de estirpe histiocitaria que sustituyen a la médula ósea hematopoyética, son voluminosos con los núcleos pequeños, picnóticos y excéntricos, los citoplasmas amplios y estriados (fig. 2).

Se instaura tratamiento con ortesis de descarga tipo «Toronto» durante 18 meses hasta la revascularización de la cabeza femoral quedando como secuela una «coxa magna».

El 28 de abril de 1981 inicia molestias imprecisas en cadera izquierda revelando la radiografía una imagen de enfermedad de Perthes tipo I de Catteral, instaurándose nuevamente ortesis tipo «Toronto» hasta el momento de la redacción de este artículo.

Caso núm. 2: L.V.S. Varón de 7 años de edad, remitido para estudio y tratamiento con el diagnóstico de enfermedad de Gaucher con afectación de cadera derecha. Como antecedente refiere a los 2 años de edad crisis de dolor con llanto en rodilla y muslo derecho de siete días de duración, cediendo espontáneamente sin llegar a diagnóstico; posteriormente se repiten periódicamente las mismas crisis en número de 7 a 8.

Un año antes de ser remitido una nueva crisis de mayor intensidad que motiva su ingreso en otro centro sin encontrar hallazgos patológicos y siendo tratado empíricamente con corticoides. A los tres meses nueva crisis de idénticas características sometiendo al niño a nuevo ingreso y estudio radiológico, hemático y biopsia ósea, llegando al diagnóstico de enfermedad de Gaucher.

En nuestro primer contacto con el enfermo la madre refiere tan sólo claudicación en miembro inferior derecho sin dolor.

Exploración: Marcha con claudicación de cadera derecha con aparente alargamiento de fémur del mismo lado. La movilidad de cadera es completa a la flexoextensión, abducción limitada a 25°, rotación externa de 10° y rotación interna de 5°. A la exploración abdominal hepatomegalia de dos traveses de dedo y bazo palpable.

Exploraciones complementarias: Ligeramente aumento de la V.S.G., anemia y plaquetopenia. Fosfatasas ácidas elevadas (38'6 mv/ml). Rx: imagen de enfermedad de Perthes tipo IV de Catteral en fase de reconstrucción en «coxa magna y plana» (fig. 3); tercio distal de ambos fémures dilatados en «Matraz de Erlenmeyer» (fig. 4); lesiones osteolíticas vertebrales en L4 (fig. 5). Biopsia ósea: células de gran tamaño con citoplasma claro muy abundante, algunos con vacuolas, otros presentan un retículo de finas fibras, toman un aspecto lista-

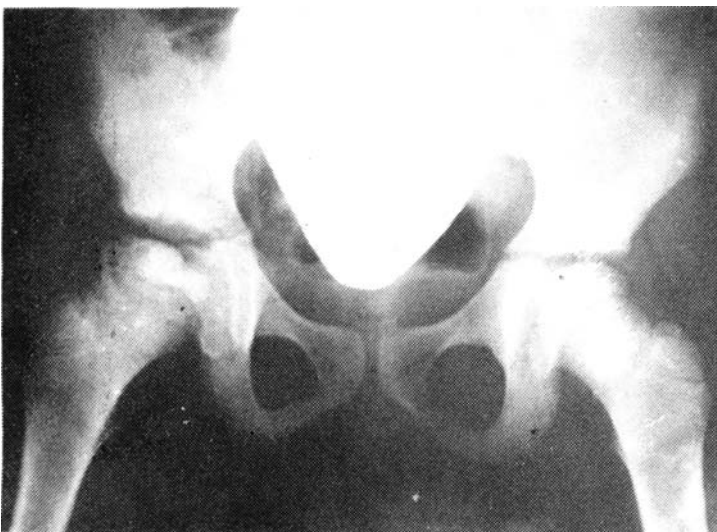


FIG. 1

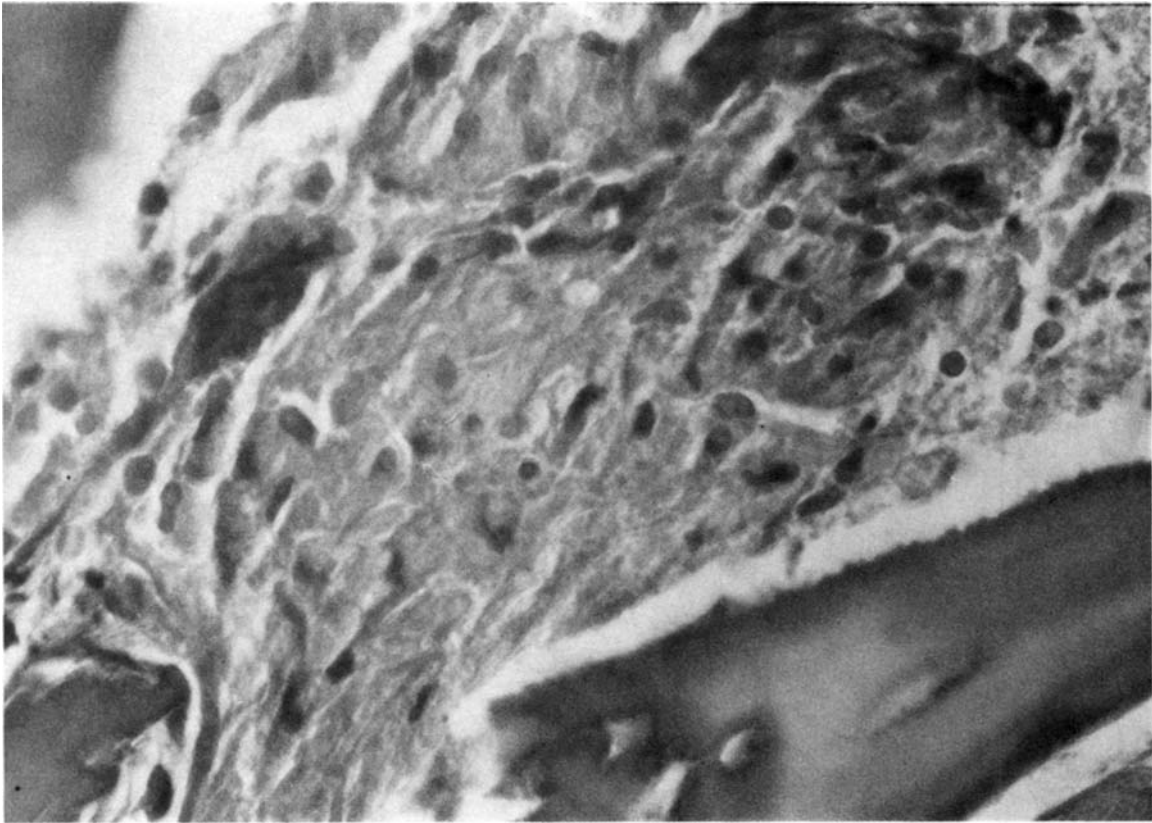


FIG. 2.- Sustitución del tejido óseo trabecular por tejido celular escasamente fibroso compuesto por células espumosas íntimamente adosadas entre sí. H.E. 250 X.

do y grumoso como pinceladas, los bordes del citoplasma se adaptan a las células de su alrededor, los núcleos son pequeños, picnóticos y excéntricos; dichos elementos son fosfatasa ácida positivas.

Se practica artrografía demostrando que pese a la necrosis y hundimiento de la epífisis hay un molde cartilaginoso satisfactorio. Se decide colocar ortesis de «Toronto» hasta su revascularización. Actualmente en tratamiento.

Comentarios

Las manifestaciones óseas de la enfermedad de Gaucher, en su mayoría, son consecuencia de la invasión de los espacios medulares por las células de Gaucher. Una invasión que puede aparecer en cualquier momento del curso de la enfermedad, por lo general lo hace tardíamente y según SILVERSTEIN y KELLY (1967) la esplenectomía a la que se somete a estos enfermos contribuye a los cambios óseos porque elimina un gran reservorio de depósito de células de Gaucher. La invasión medular histiocitaria supone una disminución considerable de tejido hematopoyético que explica fácilmente la leucopenia, plaquetopenia y anemia constantes en estos enfermos.

No sólo es el componente medular óseo el que sufre los cambios, también se deteriora su estructura cristalina: las trabéculas



FIG. 4

óseas parece se erosionan por los acúmulos de macrófagos cargados de lípidos yacentes en la cavidad medular. La debilidad ósea a la que se llega se pone bien de manifiesto por las frecuentes fracturas patológicas descritas en estos enfermos (AMSTUTS, 1966). La traducción radiográfica de la destrucción del tejido óseo son focos de osteólisis ocasionalmente limitados por un ribete escleroso; cuando la lesión se presenta en los huesos cilíndricos la cortical se erosiona en su vertiente endóstica mientras que simultáneamente hay depósito óseo reactivo en la vertiente perióstica, siendo el resultado una lesión de aspecto insufiante.

Se han descrito lesiones óseas de la enfermedad de Gaucher en prácticamente la totalidad de todas las piezas esqueléticas: húmero, radio, cúbito, tibia, peroné, huesos del pie, cráneo, raquis (sobre todo en el ra-



FIG. 3

quis lumbar, como en uno de los casos estudiados por nosotros), etc... Sin embargo, por causas desconocidas, es lo más frecuente que se afecten los huesos del miembro inferior, concretamente el fémur, al menos en el 75 por 100 de los casos según SILVERSTEIN y KELLY (1967). Son típicas las imágenes insuflantes difusas en la metáfisis distal del fémur dando una silueta típica de «matraz de Erlenmeyer», tal como se muestra en nuestros casos.

Otra manifestación femoral no menos frecuente y no menos típica es la necrosis de la cabeza femoral, con las mismas manifestaciones clínicas y radiológicas de hundimiento progresivo de la necrosis idiopática. Para AEGERTER (1978) se trataría de una seudonecrosis, sería un hundimiento trabecular, no por isquemia y muerte trabecular, sino por debilitamiento de las trabéculas óseas erosionadas. No obstante, hasta el momento no hay pruebas concluyentes que

permitan descartar una verdadera etiología isquémica por émbolos grasos. En este sentido hay un dato importante a favor del factor isquémico, la necrosis de la cabeza femoral se presenta también en el niño con un cuadro totalmente superponible a la enfermedad de Perthes. Según el mismo AEGERTER (1978) la invasión ósea por histiocitos de Gaucher comienza en la metáfisis de los huesos largos no tomando nunca el cartílago, la invasión de la epífisis sólo es posible si hay continuidad con los espacios medulares de la metáfisis, como ocurre en el adulto. Se puede comprender así la invasión histiocitaria en la cabeza femoral del adulto pero no en el niño, en este último es obligado pensar que el seudoperthes de la enfermedad de Gaucher es consecuencia de un embolismo graso que puede afectar a una sola cadera o a ambas.

La imagen radiográfica de la necrosis de la cabeza femoral del niño en la enfermedad de Gaucher en nada difiere de la enfermedad de Perthes, así como sus manifestaciones clínicas. Tan sólo nos ha llamado la atención en los dos casos tratados por nosotros, una revascularización más lenta que en la verdadera enfermedad de Perthes y un peor pronóstico por tratarse de necrosis completas.

Desde el punto de vista terapéutico no hay otro camino posible que evitar el hundimiento de la cabeza femoral durante el largo proceso de revascularización. Con esta filosofía, el tratamiento de nuestros casos ha seguido las mismas pautas con las que tratamos la enfermedad de Perthes: el aparato de descarga tipo Toronto, mientras que la tracción la limitamos exclusivamente a los casos de espasmo en flexión y sólo mientras éste dure.

En la enfermedad de Gaucher el mayor acúmulo de células histiocitarias anómalas se encuentra fundamentalmente en el bazo y suele ser habitual que el primer hallazgo sea la esplenomegalia. No obstante, por ser

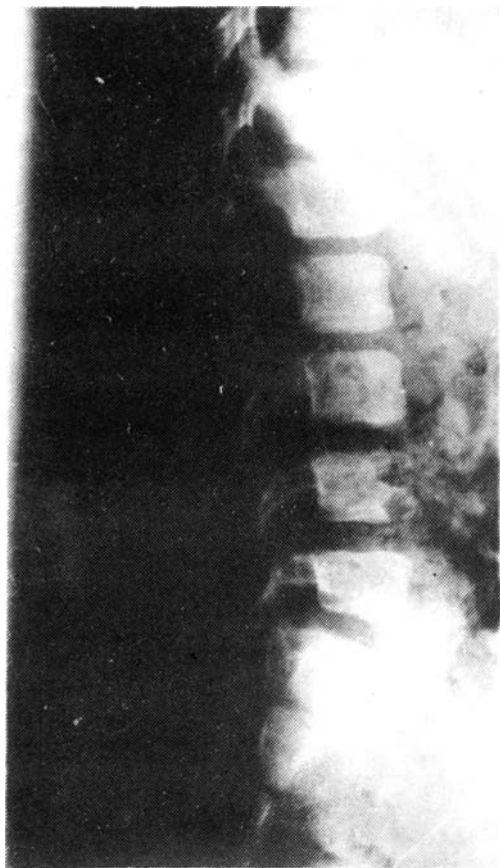


FIG. 5

una esplenomegalia silente y por la situación tan posterior de este órgano, puede pasar desapercibida, entonces son las manifestaciones óseas las que se detectan en primer lugar aun siendo de aparición más tardía. Una enfermedad de Perthes puede ser la primera manifestación detectable de esta enfermedad, así lo fue en nuestro caso núm. 1. Precisamente en este caso se recoge un antecedente de osteomielitis a los 4 años, que merece analizarse: las manifestaciones clínicas de la afección ósea en la enfermedad de Gaucher son casi siempre de comienzo insidioso, pero hay dos circunstancias en las que se presentan como cuadro agudo, la primera la fractura patológica, la segunda, de patogenia desconocida, es una

crisis aguda de dolor y sensibilidad localizada con fiebre y leucocitosis, de difícil diagnóstico diferencial con la osteomielitis.

BIBLIOGRAFIA

- AEGERTER KIRKPATRICK (1978): Enfermedad de Gaucher *in* Enfermedades Ortopédicas. 215-223. Panamericana. Buenos Aires.
- AMSTUTZ, H. C. and CAREY, E. J. (1965): Skeletal manifestations and treatment of Gaucher's disease. *J. Bone Joint Surg* 48-A, 670-701.
- BRADY, R. O.; KANFER, J. N. and BRADLEY, R. M. (1966): Gaucher's disease. *Clin. Invest.* 45, 112.
- SILVERSTEIN, M. D. and KELLY (1967): Osteoarticular manifestations of Gaucher's disease. *American Journal of the Medical Sciences.* 253, 569-576.