

ALTERACIONES NEUROLÓGICAS EN PACIENTES Y FAMILIARES DE ENFERMEDAD DE GAUCHER. COINCIDENCIA O ASOCIACIÓN?

Giraldo P^{a,B}, Alfonso P^c, Latre P^d, Pocovi M^{b,C} por el Grupo Español de Enfermedad de Gaucher

^aS^o de Hematología H U Miguel Servet, Zaragoza. ^b Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud (I+CS), Zaragoza. ^c Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular. Universidad Zaragoza. ^d FEETEG.

Fundamento: La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad crónica multisistémica, caracterizada por un amplio espectro de manifestaciones clínicas. Varios grupos han referido que los familiares de EG pueden tener mayor incidencia de alteraciones neurológicas.

Pacientes y métodos: Para evaluar la presencia de alteraciones neurológicas en la cohorte de pacientes con EG y sus familiares, elaboramos una encuesta para recoger la presencia de síntomas neurológicos y correlacionarlos con las características genéticas. Desde el Registro Español de Enfermedad de Gaucher, durante el periodo Enero-Diciembre de 2006, hemos enviado por vía postal una encuesta a 42 médicos y 82 familias afectadas por EG. Los datos obtenidos se recogieron en una base SPSS 12.0 y se realizó análisis estadístico descriptivo, test de ANOVA y t-test así como estudio de correlación utilizando coeficiente de Pearson.

Resultados: Hemos obtenido información de 65 pacientes diagnosticados como EG tipo 1, 24(37%) referían algún problema neurológico: 8 (12.3%) temblor, 9 (13.8%) incoordinación de movimientos, 11 (16.9%) falta de concentración, 7 (10.7%) estrabismo y 8 (12.3%) hipoacusia, 2 (3 %) E de Parkinson (EP). Treinta y tres familiares en primer o segundo grado de 54 pacientes no relacionados referían alteraciones neurológicas. 13 (26%) EP, 6 (12%) epilepsia, 5 (10%) temblor esencial, 10 (20%) otras. Los pacientes con EP eran portadores de las mutaciones: S364R, G202R, V398I, R47X, L336P, L444P, G195W, alelos de recombinación ó inserción. En los familiares con epilepsia las mutaciones predominantes fueron L444P, G195W, R130W; en el temblor esencial L444P; polineuropatía: L444P, G377S, D409H.

Conclusiones: Hay un número elevado de manifestaciones neurológicas en pacientes con EG tipo 1 y sus familiares. Estas manifestaciones aparecen con frecuencia en los portadores de mutaciones complejas o poco frecuentes. Es importante realizar una valoración neurológica sistemática en los pacientes con EG tipo 1.