



## 21137 - ENFERMEDAD DE GAUCHER: MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS A PROPÓSITO DE UN CASO

Villarrubia González, B.; González Rodríguez, I.; González Feito, P.; Ruiz Hernández, A.; Barrutia Yovera, J.

Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de León.

### Resumen

**Objetivos:** Enfatizar el estudio de enfermedades raras que presentan afectación neurológica, así como favorecer su investigación y búsqueda de tratamientos que mejoren la calidad de vida de nuestros pacientes.

**Material y métodos:** Enfermedad de Gaucher mediante secuenciación genética: gen GBA variante c.1448T (tipo 1) y gen GBA variante c.1226A>G (tipo 2). Remitida a consulta de neurología ante alteración para la marcha. Tras una exploración neurológica exhaustiva, la paciente presenta marcha con leve aumento de la base de sustentación que no condiciona su vida diaria. Presenta biopsia de médula ósea con una marcada hipercelularidad, formando grupos confluentes de histiocitos que presentan cambios morfológicos típicos de enfermedad de depósito. También RNM que demuestra una infiltración no homogénea de aspecto moteado de huesos de cintura pélvica y escapular de extremidades compatible con la enfermedad de base.

**Resultados:** Actualmente en tratamiento con eliglustat, 1 comprimido/día, con mejoría analítica de la enzima quitotriosidasa, no así de su clínica neurológica.

**Conclusión:** Las manifestaciones neurológicas de la enfermedad de Gaucher suelen ser inespecíficas. Es crucial llevar a cabo evaluaciones clínicas, así como neurofisiológicas y neurocognitivas con el objetivo de obtener un estudio más profundo de la enfermedad, así como aportar consejo genético en aquellos pacientes que lo deseen.