



## ENFERMEDAD DE GAUCHER EN EL SISTEMA MUSCULOESQUELÉTICO: APLICACIONES DE LA RESONANCIA MAGNÉTICA

T. Díaz Antonio, A. Rodríguez Molina, M.J. Regaña Feijoo, M.M. García Gallardo, R. López González y P. Gutiérrez Chacón

Hospital Universitario Virgen de la Victoria, Málaga, España.

### Resumen

**Objetivos docentes:** Conocer el papel de la resonancia magnética (RM) en la valoración de la afectación ósea de la enfermedad, sus complicaciones y respuesta al tratamiento de reemplazamiento enzimático. Describir el protocolo de estudio e ilustrar los hallazgos radiológicos musculoesqueléticos característicos de la enfermedad de Gaucher (EG) mediante RM de pacientes.

**Revisión del tema:** La enfermedad de Gaucher (EG) es la patología de depósito lisosomal más común. Es un trastorno de baja prevalencia que se hereda de forma autosómica recesiva y se caracteriza por una deficiencia en la función del enzima catabólico  $\beta$ -glucocerebrosidasa que conlleva la acumulación de su sustrato, el glucocerebrósido, en el sistema fagocítico mononuclear. Este exceso de acumulación de glucocerebrósido en los macrófagos (células de Gaucher) destruye la función celular, y posteriormente la función del órgano afecto, conduciendo al desarrollo de la enfermedad. Esta acumulación puede causar una serie de signos y síntomas que incluyen: trombocitopenia, hepatosplenomegalia, desarrollo de problemas neurológicos y enfermedad ósea. Las principales aplicaciones de la RM en la enfermedad de Gaucher a nivel óseo podemos clasificarlas en: 1. Valoración de la infiltración medular ósea: homogénea/no homogénea. 2. Complicaciones. Edema. Infartos óseos. Deformidad en matraz de Erlenmeyer: alteración en el remodelado óseo de la región metafisaria de los huesos tubulares, hallazgo característico aunque no patognomónico. Osteopenia. Osteoesclerosis. Osteonecrosis: manifestación más significativa dentro de la afectación ósea. Fracturas patológicas. 3. Evolución postratamiento.

**Conclusiones:** La RM en la EG juega un papel fundamental en la evaluación inicial de la afectación ósea, en la detección de complicaciones y en el control postratamiento, suponiendo una herramienta primordial para el manejo clínico de estos pacientes.