

Necrosis avascular de cabeza femoral en pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I: tratamiento mediante artroplastia total de cadera no cementada.

M. LÓPEZ VEGA ¹, JA. BLAS DOBÓN ², H. VALERO FABADO ³, JM PELAYO DE TOMAS ², JL. RODRIGO PÉREZ ².

¹ SERVICIO DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA. HOSPITAL ARNAU DE VILANOVA-LLIRIA, VALENCIA (ESPAÑA).

² SERVICIO DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARIO DOCTOR PESET, VALENCIA (ESPAÑA).

³ SERVICIO DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA. HOSPITAL LLUIS ALCANYIS, XÀTIVA, VALENCIA (ESPAÑA).

Resumen. El 80% de los pacientes con enfermedad de Gaucher presentan manifestaciones óseas, siendo la necrosis avascular de la cabeza femoral una de las que mayor limitación produce y la primera causa de intervención quirúrgica osteoarticular. La artroplastia total de cadera cementada ha sido el tratamiento de elección en los casos con mayor deterioro de la articulación, pero sus resultados a medio y largo plazo se han visto ensombrecidos por la elevada tasa de aflojamiento. La terapia enzimática sustitutiva ha disminuido las complicaciones postoperatorias, además de permitir el uso de componentes no cementados con resultados similares a las prótesis implantadas por otros motivos. Presentamos una serie de 5 artroplastias de cadera no cementadas, con un seguimiento medio de 12.4 años (3.4-30), en 4 pacientes con enfermedad de Gaucher tipo I y osteonecrosis de la cabeza femoral. Solo se observó un caso de aflojamiento aséptico a los 18 años de la intervención.

Avascular necrosis of the femoral head in patients with type-I Gaucher's disease: treatment with cementless total hip arthroplasty.

Summary. Eighty percent of patients with Gaucher's disease suffer from bone symptoms, being avascular necrosis of the femoral head one of the most disabling manifestations and the first cause of osteoarticular surgery. Cemented total hip arthroplasty has been the treatment of choice when a great articular damage is present, but the high rate of loosening casts a shadow on mid and long-term results. Substitutive enzymatic therapy has decreased postoperative complications, and has also enabled the use of cementless components obtaining similar results as in prosthesis implanted by other etiologies. We present a series of 5 cementless total hip arthroplasties, with a mean follow up of 12.4 years (3.4-30) in 4 patients with type I Gaucher's disease and femoral head osteonecrosis. Only one case of aseptic loosening was observed after 18 years since the surgical procedure.

Correspondencia:
Marcos López Vega.
Hospital Doctor Peset.
Secretaría de Traumatología, 6ª planta, sección 1ª.
Avenida Gaspar Aguilar, 90.
lopezvega.marcos@gmail.com

Introducción

La enfermedad de Gaucher (EG) es la enfermedad de depósito lisosomal más frecuente, secundaria a la

alteración en la degradación y almacenamiento de esfingolípidos¹⁻³. Su primera descripción fue realizada en 1882 por el dermatólogo francés Philippe Charles Ernest Gaucher^{1,4,5}. Es una enfermedad genética con herencia autosómica recesiva en la que existe un déficit enzimático de la β -glucocerebrosidasa, y que tiene como consecuencia el depósito de sustratos en forma de glucosilceramida en los lisosomas del sistema reticuloendotelial (SRE), sobre todo en macrófagos del hígado, bazo y médula ósea, transformándose en las llamadas células de Gaucher. Se han descrito más de

100 mutaciones distintas del gen GBA (1q21) encargado de la síntesis de la β -glucocerebrosidasa, aunque seis de ellas representan el 95% del total, produciendo una gran variedad de manifestaciones clínicas y de distinta gravedad^{1,4,6}. Algunas mutaciones como la N370S producen cuadros leves de inicio tardío y sin afectación neurológica, mientras que otras, como la L444P, son responsables de formas más agresivas¹. La enfermedad de Gaucher no tiene predisposición en cuanto al sexo y puede aparecer a cualquier edad, siendo más frecuente en la adolescencia^{4,7}. Generalmente tiene un inicio insidioso en forma de anemia y trombopenia por la ocupación de la médula ósea y por la hepatoesplenomegalia^{3,8}, aunque las manifestaciones óseas pueden preceder al resto^{1,4,6}.

El *Neuronopathic Gaucher Disease Task Force* del *European Working Group on Gaucher Disease* clasifica la EG en tipo I o no neuropático, tipo II o neuropático agudo y tipo III o neuropático crónico^{1,5,9}. El tipo I supone el 90-95% de los casos y es la forma crónica en la que existe afectación ósea y hematopoyética (hepatoesplenomegalia, anemia, plaquetopenia), sin clínica neurológica. Se manifiesta en torno a los 60-70 años de edad y los pacientes presentan una supervivencia similar a la población sana. El tipo II es la forma aguda infantil y neurodegenerativa, en la que aparece una clínica neurológica progresiva, además de la afectación hematopoyética. No hay predominio étnico y su agresividad reduce la supervivencia a menos de 5 años. En el tipo III o enfermedad subaguda existe afectación neurológica, hematopoyética y ósea. Se manifiesta sobre la segunda-tercera década de la vida con una clínica neurológica moderada y ósea, y la supervivencia media oscila entre los 40 y 50 años de vida. La enfermedad de Gaucher tipo I tiene una incidencia de 1:30.000-40.000 habitantes, aunque en judíos de la etnia Ashkenazi llega a 1:500-1.000 habitantes^{1,5,10}, mientras que el tipo II y III tiene una incidencia de 1:100.000 habitantes. En España se ha estimado una prevalencia en torno a 1:300.000 habitantes, con una edad media al diagnóstico de 24 +/-16.9 años⁷.

La clínica ósea es la más prevalente (80% de los pacientes)^{6,7} e incapacitante, sobre todo en pacientes con enfermedad tipo I, en formas precoces y en esplenectomizados (81%), respecto a no esplenectomizados (21%)^{3,5,8,11}. La afectación esquelética cursa con dolor óseo y pérdida generalizada de masa ósea en los pacientes, medida con densitometría (DXA)^{4,12}. Las crisis óseas de Gaucher se manifiestan como episodios de dolor agudo intenso, tumefacción y rigidez articular, asociados a infartos óseos (Fig. 1.A). La alteración del remodelado óseo puede originar deformidades asintomáticas hasta en el 85% de los pacientes³⁻⁵, como el fémur distal en "matraz de Erlenmeyer" (Fig. 1.B). La expansión medular por las células de Gaucher produce



Figura 1. Manifestaciones óseas de la enfermedad de Gaucher. **A.** Infartos óseos en tibia. **B.** Fémur distal en "matraz de Erlenmeyer".

erosiones óseas, pseudotumores de células de Gaucher y adelgazamiento cortical, que junto con la osteopenia contribuyen a aumentar el riesgo de fractura². Las fracturas vertebrales patológicas son causa de cifosis y compromiso neurológico. Factores como la compresión vascular por células de Gaucher o alteraciones de la coagulación en estos pacientes conducen a la necrosis avascular ósea^{2,4,5}. Las localizaciones más frecuentes son el fémur proximal y distal, la tibia y el húmero proximal. De los 400 pacientes de la serie de Aharoni¹³ y cols, el 12.5% presentaban afectación de la cabeza femoral, aunque en otras series menos numerosas llegaban al 75%⁹. La afectación del fémur proximal suele ser unilateral y es sintomática hasta en el 75% de los casos¹⁴. Son factores de riesgo el sexo masculino, el aumento de la cifra de plaquetas en sangre periférica, la osteonecrosis en otras localizaciones y la esplenectomía previa. Es de destacar también en estos enfermos el aumento del riesgo de infección por alteraciones de la quimiotaxis celular, disminución de los radicales libres en los neutrófilos y alteración de la actividad lisosomal en los macrófagos⁴. La osteomielitis es una complicación rara, generalmente secundaria a procedimientos quirúrgicos como la toma de biopsias y suele ser polimicrobiana causada por patógenos poco frecuentes^{4,5}.

El tratamiento se basa en cuatro pilares:

a. Tratamiento sintomático: AINEs, corticoides sistémicos durante las crisis óseas, ortesis, transfusiones de hemoderivados y bifosfonatos^{10,15}.

b. Terapia enzimática sustitutiva (Aglucerasa, Imiglucerasa, Velaglucerasa): constituye el pilar terapéutico con un 70% de pacientes respondedores¹⁶. Este tratamiento consigue una buena respuesta de las alteraciones hematológicas, mejorando la situación inmunológica⁸ y disminuyendo las necesidades de esplenectomía^{3,4}, con un efecto dosis dependiente. Sin embargo, aunque existen casos de remisión completa^{14,17}, no está demostrado que prevenga, revierta o ralentice el desarrollo de las lesiones óseas¹⁸. Su administración en fases precoces de la enfermedad parece mejorar la severidad y la frecuencia de las crisis de dolor sin poder revertir las alteraciones óseas ya existentes (osteonecrosis, fracturas, infartos óseos)^{3,5,18-24}. En los estudios publicados tiene un efecto variable sobre la densidad mineral ósea (DMO) con tendencia a aumentarla, aunque este efecto es tardío, hasta 4 años según algunos estudios, y además parece no presentar correlación clínica^{3-5,16,19}.

c. Tratamiento quirúrgico de las manifestaciones hematológicas: Esplenectomía.

d. Tratamiento quirúrgico de las manifestaciones óseas: La necrosis avascular del fémur proximal supone la manifestación clínica que con más frecuencia requiere cirugía. El tratamiento inicial mediante descarga, forage o injertos óseos deja paso a las artroplastias de sustitución en los estadios más avanzados. Durante años el tratamiento mediante artroplastia total de cadera (ATC) ha estado condicionada por el elevado sangrado intraoperatorio (es frecuente la presencia de alteraciones en la coagulación en estos pacientes)⁴, el mayor riesgo de infección y la baja supervivencia de los implantes, debido a la osteolisis^{14,18}.

Este trabajo pretende valorar la evolución clínica, funcional y radiológica de pacientes intervenidos mediante artroplastia total de cadera por necrosis avascular secundaria a enfermedad de Gaucher tipo I.

Material y Métodos

Para el presente estudio se han revisado de forma retrospectiva los pacientes intervenidos en el Hospital Universitario Doctor Peset (Valencia) mediante artroplastia total de cadera (ATC) por necrosis avascular de la cabeza femoral secundaria a enfermedad de Gaucher tipo I, entre los años 1985-2015, encontrándose cuatro pacientes que cumplían los criterios de inclusión.

Se han recogido variables demográficas (edad, sexo), índice de masa corporal y antecedentes patológicos. Los resultados clínicos se han evaluado mediante una escala funcional específica (Harris Hip Score), un cuestionario de calidad de vida (Short Form 36 Health Survey o SF-36) y una escala visual analógica (EVA) para el dolor. En la valoración radiológica se han revisado radiografías simples de las caderas intervenidas en dos proyecciones, anteroposterior y axial. Se han

considerado signos de aflojamiento de la prótesis las radiolucencias progresivas, la osteolisis superior al 50% del perímetro del vástago, el hundimiento superior a 3 mm del mismo o la movilización de los componentes. Como indicadores del sangrado quirúrgico se han determinado los valores de hemoglobina y hematocrito previos y posteriores a la intervención.

Todas las cirugías se llevaron a cabo mediante la implantación de prótesis con tribología cerámica-cerámica, vástagos modulares y componentes no cementados, permitiendo la deambulacion de forma precoz a todos los pacientes. En la profilaxis antibiótica se utilizaron cefalosporinas de 1ª generación (1gr de Cefazolina cada 8 hrs durante 24 hrs) y aminoglucósidos (240 mg de Gentamicina cada 24 hrs durante 48 hrs). Como profilaxis antitrombótica se pautaron heparinas de bajo peso molecular durante 30 días. Se realizó un seguimiento clínico y radiológico a los 3, 6 y 12 meses, con controles anuales posteriormente.

Caso 1. Mujer diagnosticada a los 28 años de edad de enfermedad de Gaucher tipo I (genotipo L444P/G377S), esplenectomizada a los 33 años. En cuanto a las manifestaciones óseas, presenta necrosis avascular de la cabeza humeral y femoral derecha sintomáticas, deformidad bilateral del fémur distal en “*matraz de Erlenmeyer*”, osteoporosis en tratamiento con ácido zoledrónico, antecedentes de fractura-acuñamiento de L4 y crisis óseas. A los 40 años de edad es intervenida por coxartrosis secundaria a necrosis avascular de la cabeza femoral mediante la implantación de una prótesis total de cadera derecha no cementada con tribología cerámica-cerámica modelo F2L-Duofit (Lima Implantes-SAMO). A los 63 años de edad inicia tratamiento con Imiglucerasa observándose ausencia de progresión de la afectación ósea en los controles radiológicos posteriores.

Caso 2. Varón diagnosticado a los 14 años de enfermedad de Gaucher tipo I (Heterocigoto N370S/desconocido). Inicia tratamiento con Imiglucerasa para control de las manifestaciones hematológicas, a pesar de ello, requiere esplenectomía a los 29 años de edad. Presenta necrosis avascular de ambas caderas y meseta tibial izquierda, además de osteopenia, deformidad bilateral en “*matraz de Erlenmeyer*”, crisis óseas y múltiples infartos óseos. A los 36 años es intervenido mediante perforaciones descompresivas (Forage) de la cabeza femoral izquierda, y a los 39 años de edad mediante prótesis total de cadera derecha con componentes no cementados y tribología cerámica-cerámica, modelo F2L-SPH (Lima Implantes) (Fig. 2.A). El estudio anatomopatológico del hueso resecado evidenció depósitos de glucocerebrósidos en los macrófagos de la médula ósea.

Caso 3. Varón intervenido a los 37 años de edad por coxartrosis severa secundaria a necrosis avascular de la cabeza femoral izquierda mediante la implantación de una prótesis total de cadera no cementada con tribología cerámica-cerámica, modelo F2L-Duofit (Lima Implantes-SAMO), requiriendo aporte de autoinjerto óseo y fijación suplementaria con tornillos del componente acetabular (Fig. 2.B). Es diagnosticado de enfermedad de Gaucher tipo I a los 43 años de edad (Índice de Zimran: 11, Heterocigoto N370S/desconocido) tras presentar una trombopenia grave asociada a esplenomegalia, además de presentar múltiples infartos óseos, crisis óseas y osteopenia tratada mediante bifosfonatos, suplementos orales de calcio y vitamina D. Posteriormente el paciente inicia tratamiento con Aglucerasa primero y Velaglucerasa después, presentando mejoría clínica y radiológica de la afectación hematológica y ósea.

Caso 4. Varón diagnosticado a los 28 años de edad de enfermedad de Gaucher tipo I (Índice de Zimran: 10, Heterocigoto N370S/desconocido), esplenectomizado a los 16 años. Presenta necrosis avascular bilateral de caderas (Fig. 3.A), osteopenia y múltiples infartos óseos vertebrales. A los 47 años de edad inicia tratamiento con Imiglucerasa y ese mismo año es intervenido mediante la implantación de una prótesis total de cadera derecha con componentes no cementados y tribología cerámica-cerámica, modelo H Max-Delta (Lima Implantes), requiriendo fijación suplementaria con tornillos en el cotilo. Un año después es intervenido con la misma técnica y modelo de implante de la cadera izquierda (Fig. 3.B).

Resultados

Se dispone de una serie de cinco artroplastias totales de cadera (Tabla I), tres derechas y dos izquierdas, en cuatro pacientes, una mujer y tres hombres, intervenidos por necrosis avascular de cabeza femoral secundaria a enfermedad de Gaucher tipo I, con una edad media de 42 años (37-48). Tres de los pacientes habían sido intervenidos previamente mediante esplenectomía (casos 1, 2 y 4) y solo dos habían recibido tratamiento enzimático sustitutivo previo a la implantación de la prótesis de cadera (casos 2 y 4). El seguimiento medio fue de 12,4 años (3,4-30).

La puntuación media en la escala funcional Harris Hip Score fue de 69,25 puntos (36-93) y de 94,75 puntos (85-102) en el cuestionario de calidad de vida SF-36. La puntuación media para el dolor al final del seguimiento fue de 4,2 (1-8) en la escala EVA. Un paciente requirió tratamiento analgésico permanente (caso 1) y otro solo de forma ocasional (caso 3). El caso 1 deambula con ayuda de un bastón y el resto de pacientes se han incorporado a su actividad laboral habitual.

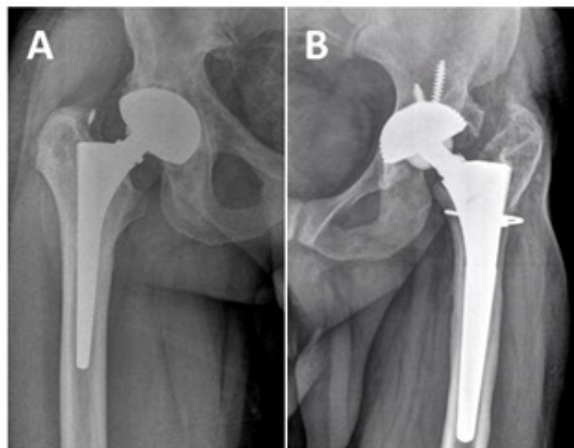


Figura 2. **A.** Caso 2. ATC derecha no cementada para el tratamiento de una necrosis avascular de cadera, en paciente con enfermedad de Gaucher tipo I (6 años de evolución). **B.** Caso 3. ATC izquierda no cementada con cerclaje en metafisis femoral por fractura intraoperatoria (10 años de evolución).

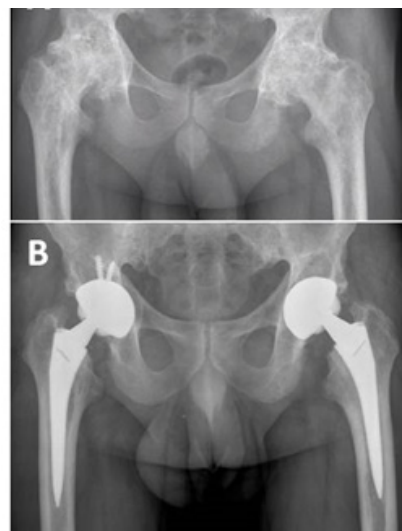


Figura 3. **A.** Caso 4. Coxartrosis bilateral secundaria a necrosis avascular en paciente con enfermedad de Gaucher tipo I. **B.** Tratamiento mediante ATC bilateral no cementada (3.5 y 2.5 años de evolución en cadera derecha e izquierda, respectivamente).

En cuanto a las complicaciones, se produjo un caso de fractura periprotésica intraoperatoria no desplazada a nivel del cuello femoral, tratada mediante cerclaje metálico (Dall-Milles, Stryker) (caso 3) (Fig. 2.B). La pérdida hemática media en parámetros analíticos fue de 4,92 g/dl de hemoglobina (0,4-7,9) y de 15,64% del hematocrito (1,6-23,6), requiriendo la transfusión de una media de 3,4 concentrados de hematíes (2-11) en 3 de los pacientes (caso 1, 2 y 3). Solo uno de los pacientes no fue transfundido. Durante el postoperatorio, en tres de las caderas intervenidas apareció exudado persis-

Tabla I. Datos de los pacientes con Enfermedad de Gaucher tipo I, intervenidos mediante ATC no cementada.

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	
Sexo	Mujer	Hombre	Hombre	Hombre	
IMC	27.3	34.8	24.2	27.4	
Edad del diagnóstico (años)	28	14	43	28	
Esplenectomía previa	SÍ	SÍ	NO	SÍ	
Terapia enzimática	Postquirúrgica	Prequirúrgica	Postquirúrgica	Prequirúrgica	
Terapia antirresortiva	SÍ	NO	SÍ	NO	
Lado	Derecha	Derecha	Izquierda	Derecha	Izquierda
Edad cirugía (años)	40	39	37	47	48
Disminución Hb postoperatoria (g/dl)	5.1	6.2	7.9	5	0.4
Disminución HTO postoperatoria (%)	17	20	23.6	16	1.6
Seguimiento (años)	30	13.5	11	4.3	3.4
EVOLUCIÓN CLÍNICA					
Harris Hip Score	36	93	70	78	
SF-36	85	102	90	102	
EVA	8	1	3	5	
COMPLICACIONES					
Fractura intraoperatoria	NO	NO	SÍ	NO	
Exudado persistente	NO	NO	SÍ	SÍ	SÍ
Transfusión (Nº unidades concentrado de hematíes)	4	2	11	0	
Aflojamiento aséptico	SÍ	NO	NO	NO	

tente de la herida quirúrgica (casos 3 y 4) que evolucionaron de forma favorable con curas periódicas, siendo negativos los cultivos microbiológicos. La segunda artroplastia del caso 4 (cadera izquierda) requirió una segunda intervención para el drenaje de un hematoma glúteo, siendo negativos los cultivos de las muestras recogidas. El caso 1 presentó aflojamiento aséptico del componente femoral a los 18 años de seguimiento, por lo que fue intervenido mediante la implantación de un vástago de revisión estriado de apoyo diafisario (SAMO) (Fig. 4). El resto de los pacientes hasta el final de seguimiento no presentaron signos radiológicos de aflojamiento en ninguno de los componentes.

Discusión

La necrosis avascular de la cabeza femoral es la primera causa de intervención quirúrgica por afectación osteoarticular en la enfermedad de Gaucher. En la serie de Mankin²² y cols. sobre 128 pacientes con enfermedad de Gaucher, el 32 % precisaron la implantación de una ATC. En los estadios iniciales (grados I y II de Ficat), la descarga del miembro afectado no ha demostrado una influencia significativa en la progresión de la enfermedad. La cirugía mediante perforaciones a nivel

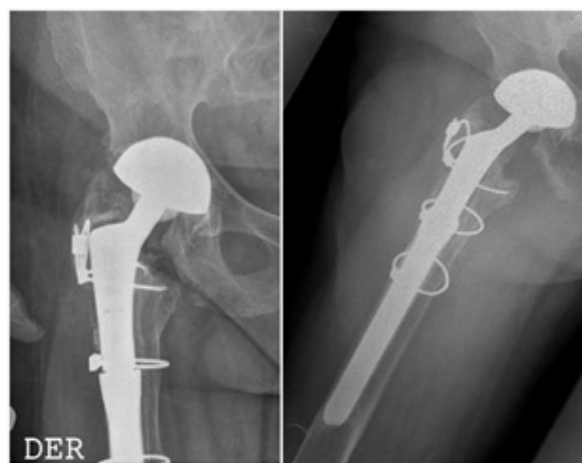


Figura 4. Caso 1. Revisión de aflojamiento aséptico a los 18 años de la cirugía. Vástago de revisión no cementado (10 años de evolución).

de la cabeza femoral (Forage) tampoco ha sido efectiva en la recuperación del área afectada por la necrosis^{3,9}. Lebel¹⁰ y cols. en su trabajo sobre 12 caderas intervenidas mediante perforaciones, evidenciaron progresión de la enfermedad en el 75% de los casos. En los esta-

dios avanzados, la artroplastia total de cadera permite mejorar la función, el dolor y la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, las elevadas tasas de aflojamiento aséptico, debido a la proliferación de células de Gaucher en la interfase entre el hueso y el implante, han empañado sus resultados a medio y largo plazo^{14,23}, como ocurre en otras enfermedades por depósito y en la drepanocitosis²⁴⁻²⁶. Inicialmente, el riesgo de la no integración condujo al uso de componentes cementados^{3,27}. La posibilidad de implantar componentes no cementados en pacientes con enfermedad de Gaucher ha ido ligada al desarrollo y evolución de la terapia enzimática sustitutiva, que ha conseguido disminuir la afectación ósea, debido a la necesidad decreciente de realizar esplenectomías y a la reducción del sangrado intraoperatorio y del riesgo de infección¹⁸. Existen pocos estudios sobre la evolución a largo plazo de las ATC en estos pacientes, sin evidencias que orienten a la cementación o no de los componentes¹⁸. Goldblatt²⁸ y cols. en su serie de 15 ATC cementadas, publicada en 1988, obtienen un 75% de casos asintomáticos durante los primeros 14 años de seguimiento, con solo dos revisiones quirúrgicas por aflojamiento aséptico de componentes. Concluyen que este tratamiento es el de elección en casos de necrosis avascular de cadera en pacientes con enfermedad de Gaucher. En 2001, Lebel¹⁸ y cols. en su serie de 29 ATC implantadas en pacientes con enfermedad de Gaucher, presentan una tasa de revisión del 31%. De los nueve pacientes que precisaron una nueva cirugía, tres lo hicieron en los primeros 3 meses, debido a errores en la técnica quirúrgica, dos en los primeros 10 años, debido a fallo del implante en prótesis cementadas y cuatro, de las cuales tres eran no cementadas, presentaron un aflojamiento aséptico entre los 13 y 18 años de seguimiento, periodo de supervivencia similar a las prótesis totales de cadera implantadas por otros motivos. En 2011, de forma similar, Donaldson²⁹ y cols. de su serie de 12 ATC, cuatro (3 cementadas y una híbrida) requirieron de una cirugía de revisión por aflojamiento aséptico de los componentes a una media de 11.5 años de la primera intervención. También observan que la terapia enzimática no afecta a la supervivencia de la prótesis o al resultado funcional, pero sí disminuye significativamente las complicaciones perioperatorias. En otro estudio de Lebel²⁷ y cols., publicado en 2009, sobre 15 ATC no cementadas en 12 pacientes con enfermedad de Gaucher y con un seguimiento medio de 8.3 años, se llevaron a cabo 3 revisiones, de las cuales, 2 se debían a necrosis iliaca o a aflojamiento del cotilo, concluyendo que las prótesis no cementadas son seguras y efectivas en estos pacientes. En nuestra serie, se llevó a cabo el reemplazo del componente femoral por aflojamiento aséptico a los 18 años de la cirugía primaria en uno de los pacientes.

Hay varias consideraciones a tener en cuenta a la hora de establecer el tratamiento quirúrgico en un paciente con necrosis avascular de la cabeza femoral y enfermedad de Gaucher. La primera está relacionada con el momento de la cirugía. Se recomienda un correcto control hematológico, debido a la elevada incidencia de anemia y trombopenia prequirúrgica, y al menos 2 años de tratamiento con terapia enzimática sustitutiva previa a la intervención, lo cual parece favorecer la osteointegración de los componentes aunque este efecto, según trabajos publicados por Lebel³ y cols, no está demostrado. La artroplastia total con componentes no cementados se ha convertido en la técnica de elección en los casos más evolucionados, debido a los buenos resultados y al relativo bajo índice de reintervenciones.

En cuanto a las consideraciones postquirúrgicas cabe destacar el elevado riesgo de sangrado (en la literatura se han descrito pérdidas hemáticas de hasta 1.600 ml y variaciones de hemoglobina de 4.6 g/dl)^{4,27,30}, y por tanto, de necesidades transfusionales, la mayor incidencia de hematomas o gaucheromas³, y el mayor riesgo de infección y de aflojamiento aséptico en comparación con la implantación de artroplastias totales de cadera por otros motivos. Para prevenir estas complicaciones se recomienda en la planificación preoperatoria, valorar la donación de sangre autóloga, el tratamiento con eritropoyetina, la transfusión de plaquetas y la transfusión de plasma fresco con el objetivo de disminuir el riesgo de sangrado⁴. En cuanto al riesgo de infección, no obstante, se recomiendan las pautas habituales de antibioterapia profiláctica con cefalosporinas de 1ª generación o con vancomicina en función de la incidencia de infección por *S. Aureus* meticilin-resistente³¹⁻³³. En el programa de rehabilitación se permite la carga completa en el postoperatorio inmediato, en ausencia de complicaciones, frente a las antiguas pautas postquirúrgicas de descarga durante 6 semanas³.

En nuestra serie de cuatro pacientes, tres precisaron transfusión de concentrados de hematíes, uno de ellos hasta 11 unidades. Dos de los casos recibieron tratamiento antibiótico y otro se sometió a un drenaje quirúrgico de un hematoma por exudación persistente de la herida quirúrgica, aunque los cultivos fueron negativos en todos los casos. La puntuación en la escala de Harris recogida en la bibliografía, se sitúa en 86,9 puntos en la serie de Lebel²⁷ y cols. con 33 intervenciones. En otra serie de Lebel¹⁸ y cols. sobre 29 cirugías en 23 pacientes, la puntuación EVA se encontraba entre 0 y 5 en el 100% de las prótesis de cadera primarias y en el 50% de las prótesis de revisión. La mejoría funcional, del dolor y del uso de analgésicos fue del 100% en las cirugías primarias. En nuestra serie, tres de los 4 pacientes consiguieron una puntuación en la escala de Harris por encima de 70 puntos, realizando sin limitaciones su actividad laboral habitual. Por otro

lado, el valor EVA medio obtenido fue de 4,2 (1-8). Si revisamos los datos del Registro Internacional de la Enfermedad de Gaucher³⁴ con 602 pacientes, podemos encontrar que el 21% presentaban algún grado de discapacidad, un 12% deambulaban con dificultad y un 1,2% necesitaban una silla de ruedas para desplazarse.

Actualmente se aconseja la artroplastia total de cadera con componentes no cementados en pacientes con necrosis aséptica por enfermedad de Gaucher, debido a la menor tasa de reintervenciones a largo plazo, y a los buenos resultados funcionales frente a la experiencia publicada en ATC cementadas^{3,27}. Un aspecto importante en el manejo de estos pacientes es el tratamiento enzimático sustitutivo previo a la cirugía, y aunque no hay estudios que demuestren significativamente la influencia de la terapia enzimática en la supervivencia de las ATC¹⁴, algunos trabajos como el de Bubbar³⁵ y cols. recomiendan el tratamiento enzimático durante 1 a 2 años antes de la intervención, lo que parece mejorar la integración disminuyendo las células de Gaucher.

Conclusión

Como conclusión podemos decir que la ATC con componentes no cementados es un tratamiento seguro y efectivo en los casos más evolucionados de necrosis ósea de cadera secundaria a la enfermedad de Gaucher, con resultados funcionales y tasas de supervivencia, similares a las ATC implantadas en otros pacientes. La planificación preoperatoria y la terapia enzimática sustitativa previa a la intervención parecen disminuir el riesgo de sangrado masivo y de otras complicaciones perioperatorias frecuentes en este tipo de pacientes.

Bibliografía

1. Mehta A. Epidemiology and natural history of Gaucher's disease. *Eur J Intern Med* 2006; 17:2-5.
2. Barone R, Pavone V, Nigro F, Chabàs, Fiumara A. Extraordinary bone involvement in a Gaucher disease type I patient. *Br J Haematol* 2000; 108:838-41.
3. 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.
4. Lutsky KF, Tejwani NC. Orthopaedic Manifestations of Gaucher disease. *Bull NYU Hosp Jt Dis* 2007; 65(1):37-42.
5. Javier RM, Hachulla E. Osteoarticular manifestations of Gaucher disease in adults: pathophysiology and treatment. *Presse Med* 2007; 36:1971-84.
6. Hermann G, Pastores GM, Abdelwahab IF, Lorberboym AM. Gaucher disease: assessment of skeletal involvement and therapeutic responses to enzyme replacement. *Skeletal Radiol* 1997; 26:687-96.
7. Giraldo P, Pocióvi OM, Pérez-Calvo JI, Rubio-Félix D, Giralto M. Report of the Spanish Gaucher's Disease Registry: clinical and genetic characteristics. *Haematologica* 2000; 85:792-9.
8. 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.
9. Katz K, Horev G, Grunebaum M, Yosipovitch Z. The natural history of osteonecrosis of the femoral head in children and adolescents who have Gaucher disease. *J Bone Joint Surg* 1996; 78:14-9.
10. Lebel E, Phillips M, Elstein D, Zimran A, Itzhaki M. Poor results of drilling in early stages of juxta-articular osteonecrosis in 12 joints affected by Gaucher disease. *Acta Orthop* 2009; 80(2):201-4.
11. Ida H, Rennert OM, Kato S, Ueda T, Oishi K, Maekawa K, y cols. Severe skeletal complications in Japanese patients with type I Gaucher disease. *J Inherit Metab Dis* 1999; 22:63-73.
12. Maas M, Poll LW, Terk MR. Imaging and quantifying skeletal involvement in Gaucher disease. *Br J Radiol* 2002; 75(1):13-24.
13. Aharoni D, Mekhmandarov S, Itzhaki M, Hiller N, Elstein D. Avascular necrosis of the sacroiliac joint in a patient with Gaucher disease. *Isr Med Assoc J* 2001; 3:767-8.
14. George MD, Pearse MF. Cemented revision total hip arthroplasty with impaction bone grafting in Gaucher's disease. *J Arthroplasty* 2002; 17(5):667-9.
15. Ostlere L, Warner T, Meunier PJ, Hulme P, Hesp R, Watts RW, Reeve J. Treatment of type I Gaucher's disease affecting bone with aminohydroxypropylidene bisphosphonate (pamidronate). *Q J Med* 1991; 79(290):503-15.
16. 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.
17. Pastores GM, Hermann G, Norton KI, Lorberboym M, Desnick RJ. Regression of skeletal changes in type I Gaucher disease with enzyme replacement therapy. *Skeletal Radiol* 1996; 25(5):485-8.
18. Lebel E, Itzhaki M, Hadas-Halpern I, Zimran A, Elstein D. Outcome of total hip arthroplasty in patients with Gaucher disease. *J Arthroplasty* 2001; 16:7-12.
19. Sims KB, Pastores GM, Weinreb NJ, Barranger J, Rosenbloom BE, Packman S, y cols. Improvement of bone disease by imiglucerase (Cerezyme) therapy in patients with skeletal manifestations of type I Gaucher disease: results of a 48-month longitudinal cohort study. *Clin Genet* 2008; 73:430-40.
20. Piran S, Roberts A, Patterson MA, Amato D. The clinical course of untreated Gaucher disease in 22 patients over 10 years: Hematological and skeletal manifestations. *Blood Cells Mol Dis* 2009; 43:289-93.
21. López-Herce JA. Patología ósea de la enfermedad de Gaucher. *Rev Osteoporos Metab Miner* 2010; 2(2):5-6.
22. Mankin HJ, Trachan CA, Barnett NA, Laughead J, Bove CM, Pastores GM. A questionnaire study for 128 patients with Gaucher disease. *Clin Genet* 2006; 69:209-17.
23. Van Wellen PA, Haentjens P, Frecourt N, Opdecam P. Loosening of a noncemented porous-coated anatomic femoral component in Gaucher's disease. A case report and review of literature. *Acta Orthop Belg* 1994; 60:119-23.
24. Gerards AH, Winia WP, Westerga J, Dijkmans BA, Van Soesberge RM. Destructive joint disease in amannosidosis. A case report and review of the literature. *Clin Rheumatol* 2004; 23:40-2.
25. Alonge TO, Shokunbi WA. The choice of arthroplasty for secondary osteoarthritis of the hip joint following avascular necrosis of the femoral head in sicklers. *J Natl Med Assoc* 2004; 96(5):678-81.
26. Pastores GM. Musculoskeletal complications encountered in the lysosomal storage disorders. *Best Pract Res Clin Rheumatol* 2008; 22(5):937-47.
27. 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.
28. Goldblatt J, Sacks S, Dall D, Beighton P. Total hip arthroplasty in Gaucher's disease. Long-term prognosis. *Clin Orthop Relat Res* 1988; 228:94-8.
29. Donaldson J, Khan WS, Tailor H, Hugues DA, Mehta AB, Maruthainar N. Gaucher disease: outcome following total hip replacements and effect of enzyme replacement therapy in a cohort of UK patients. *Hip Int* 2011; 21(6):665-71.
30. Katz K, Tamary H, Lahav J, Soudry M, Cohen IJ. Increased operative bleeding during orthopaedic surgery in patients with type I Gaucher disease and bone involvement. *Bull Hosp Jt Dis* 1999; 58(4):188-90.
31. Dellinger EP, Gross PA, Barret TL, Krause PJ, Martone WJ, McGowan JE y cols. Quality standard for antimicrobial prophylaxis in surgical procedures. *Clin Infect Dis* 1994; 18:422-27.
32. Kernodle AS, Kaiser AB. Surgical infection and antimicrobial prophylaxis. En: Mandell G, Bennet JE, Dolin R editores. *Principles and Practice of Infectious Diseases* (5ª ed.). Philadelphia: Churchill Livingstone 2000; 2:3177-91.
33. Hill C, Flamant R, Mazas F, Evrard J. Prophylactic cefazolin versus placebo in total hip replacement. Report of a multicentre double-blind randomised trial. *Lancet* 1981; 1:795-6.
34. Weinreb NJ, Charrow J, Andersson HC, Kaplan P, Kolodny EH, Mistry P y cols. Effectiveness of enzyme replacement therapy in 1028 patients with type I Gaucher disease after 2 to 5 years of treatment: a report from the Gaucher registry. *Am J med* 2002; 113:112-9.
35. Bubbar V, Heras FL, Amato D, Pritzker KP, Gross AE. Total hip replacement in Gaucher's disease: effects of enzyme replacement therapy. *J Bone Joint Surg Br* 2009; 91(12):1623-7.