

## **TRABAJO DE FIN DE MÁSTER**

# **DIETA EN ENFERMEDAD DE GAUCHER, A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO**

**MÁSTER INTERUNIVERSITARIO DE NUTRICIÓN Y METABOLISMO,  
ESPECIALIDAD DE NUTRICIÓN CLÍNICA**

*CURSO 2021-2022*

*HOSPITAL SANT JOAN DE REUS*

***AUTORA: GISELA GAY SENTÍS***

***TUTORÍA: CÈLIA RODRÍGUEZ BORJABAD Y DAIANA IBARRETXE GEREDIAGA***

# ÍNDICE

<b>RESUMEN / ABSTRACT</b>	<b>2</b>
<b>INTRODUCCIÓN</b>	<b>3</b>
<b>OBJETIVOS</b>	<b>6</b>
<b>METODOLOGÍA</b>	<b>6</b>
<b>CASO CLÍNICO</b>	<b>7</b>
<b>DISCUSIÓN</b>	<b>9</b>
<b>CONCLUSIONES</b>	<b>13</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA</b>	<b>14</b>

## RESUMEN

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad rara autosómica recesiva, causada por una deficiencia de la enzima glucocerebrosidasa, lo que conlleva un acúmulo de glucocerebrósido (un tipo de esfingolípido) en las células del sistema fagocítico mononuclear. Se incluye dentro de las enfermedades por depósito lisosomal. Se ha demostrado que las enfermedades lisosomales, incluyendo la EG, son sensibles a variaciones en la alimentación y el estilo de vida y, actualmente, no existen patrones alimentarios específicos para esta enfermedad. El objetivo de este caso clínico consiste en revisar el caso de una paciente de 26 años con EG de tipo 1, esplenectomizada y que, durante su periodo de seguimiento, refirió un aumento de peso. A su vez, elaborar unas recomendaciones nutricionales específicas para dicha paciente. Para elaborar dichas recomendaciones, se revisó el historial médico de la paciente y se realizó una revisión de la EG; también se incluyeron datos de su tratamiento específico. El aumento de peso, al igual que los niveles alterados que presentaba en la analítica nuestra paciente, fueron atribuidos a la alimentación desequilibrada e irregular que llevó durante años. El abordaje nutricional para la paciente concluyó en una dieta hipocalórica y equilibrada, baja en carbohidratos de rápida absorción y disacáridos, con preferencia hacia los carbohidratos complejos y con fibra dietética, controlada en grasas saturadas, rica en vitamina D y calcio y evitando aquellos alimentos interaccionan con el fármaco eliglustat.

## ABSTRACT

Gaucher disease (GD) is a rare autosomal recessive disease caused by a deficiency of the enzyme glucocerebrosidase, which leads to an accumulation of glucocerebroside (a type of sphingolipid) in the cells of the mononuclear phagocytic system. It is included within the lysosomal storage diseases. Lysosomal diseases, including GD, have been shown to be sensitive to variations in diet and lifestyle, and there are currently no specific dietary patterns for this disease. The objective of this clinical case is to review the case of a 26-year-old patient with GD type 1, splenectomized and who, during her follow-up period, reported weight gain. In turn, develop specific nutritional recommendations for that patient. To develop these recommendations, the patient's medical history was examined, and a review of the GD was carried out; data on her specific treatment were also included. The weight

gain, as well as the altered levels that our patient presents in the analysis, were attributed to the unbalanced and irregular diet that she had for years. The nutritional approach for the patient concluded with a hypocaloric and balanced diet, low in rapidly absorbed carbohydrates and disaccharides, with preference towards complex carbohydrates and with dietary fiber, controlled in saturated fats, rich in vitamin D and calcium and avoiding those foods that interact with the drug eliglustat.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Gaucher (EG) es una enfermedad genética autosómica recesiva poco común, causada por una deficiencia de la actividad de la enzima lisosómica glucocerebrosidasa, enzima encargada de degradar glucosilceramidas en glucosa y ceramida. Esto deriva en el almacenamiento de glucocerebrósidos (un tipo de esfingolípido) en el interior de los macrófagos, que pasarán a denominarse células de Gaucher que, a su vez, serán acumuladas en determinados órganos, especialmente en el hígado, en el bazo y en la médula ósea (1).

La enfermedad se debe a mutaciones en el gen GBA que codifica la glucocerebrosidasa, está situado en el cromosoma 1. En la actualidad se conocen cerca de 300 mutaciones en el gen de GBA en sujetos con la EG hasta el día de hoy, lo que implica una heterogeneidad genética.

Se trata de una enfermedad rara que, en la población general actual, su incidencia es de aproximadamente 1 de cada 40.000 a 1 de cada 60.000 nacimientos y su prevalencia promedio es de alrededor de 1 de cada 60,000 (1,2). Concretamente en España, el valor de la prevalencia disminuye hasta 1 de cada 200.000 personas, una cifra similar a la de otras ciudades europeas (3,4).

Los diferentes fenotipos de la EG se clasifican según la presencia o ausencia y la gravedad de la afectación neurológica, también por edad de aparición. Las manifestaciones clínicas dentro de cada tipo de EG son muy heterogéneas:

Enfermedad de Gaucher de tipo 1 o no neuronopática (EG1): es la forma más común y se puede dar tanto en niños como en adultos, tiene una elevada esperanza de vida. Las manifestaciones clínicas varían en un amplio rango: anemia, trombocitopenia,

hepatomegalia, esplenomegalia y enfermedad ósea entre otros. Los casos asintomáticos son comunes. No presenta afectación neurológica.

Enfermedad de Gaucher de tipo 2 o neuropática aguda: se da en la infancia, tiene afección neurológica y un pronóstico grave. El pronóstico de vida se encuentra alrededor de los 2 años.

Enfermedad de Gaucher de tipo 3 o neuropática subaguda: se da en la niñez - adolescencia. Presenta un curso neurodegenerativo y su esperanza de vida se encuentra entre los 20 y los 40 años (Tabla1,1).

Tabla 1.

	Enfermedad de Gaucher de tipo 1	Enfermedad de Gaucher de tipo 2	Enfermedad de Gaucher de tipo 3
Aparición	Infancia/adultez	Primera infancia	Infancia
Incidencia	1/40.000 1/60.000	a <1/100.000	<1/100.000
Afectación neurológica	No	Sí	Sí
Afectación ósea	Sí	No	Sí
Esperanza de vida	6-80 años	< 2 años	20-40 años

Entre la población afectada por la EG, el fenotipo que se manifiesta más habitualmente es la de EG1. Un estudio español sostiene que en el 2016 aproximadamente el 88% de la población afectada por esta enfermedad tiene EG1 y La Fundación Española para el Estudio y el Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG) informa 342 pacientes con EG1 en España (3,4). En este caso clínico nos vamos a centrar en este fenotipo.

Concretamente, las manifestaciones en pacientes con EG1 incluyen síntomas viscerales esplenomegalia (90% de los pacientes), hepatomegalia (80% de los pacientes), anomalías en los parámetros hematológicos (anemia y trombocitopenia) y complicaciones esqueléticas (dolor óseo, crisis óseas, lesiones líticas óseas,

necrosis avascular de la cabeza femoral, fracturas patológicas e infartos óseos). En pacientes esplenectomizados puede aparecer enfermedad pulmonar intersticial e hipertensión pulmonar.

También, suceden cambios metabólicos que se asocian a la EG, estos incluyen un gasto energético basal superior a la población general, aumentando hasta un 24-44%, un cambio en la sensibilización a la insulina (resistencia) y, en algunas ocasiones, dislipemia con una notable reducción de la colesterolemia de lipoproteínas de alta densidad (cHDL) y un aumento de los niveles plasmáticos de triglicéridos (TG) y apolipoproteína E. El cHDL bajo se utiliza actualmente como un biomarcador inespecífico para la EG1 (1).

Para valorar el diagnóstico y la evolución de la EG existen diferentes pruebas complementarias y biomarcadores específicos. Mediante la analítica sanguínea se realiza la gota seca como método de screening y el estudio genético. Para detectar anomalías en los parámetros hematológicos bastará con realizar un hemograma, otros parámetros de la analítica sanguínea también serán importantes: Se analizan marcadores hepáticos (fosfatasa alcalina o ALP, alanina transaminasa o ALT, aspartato aminotransferasa o AST y gamma-glutamil transpeptidasa o GGT), la ferritina, la vitamina B12 y la Vitamina D. Además, se realizará también un proteinograma y la Beta-2 microglobulina para descartar una neoplasia sanguínea. Como biomarcadores específicos de la EG, se determinan los productos secretados por las células de Gaucher: la quitotriosidasa, el ligando 18 de quimiocinas CC (CCL18) y la glucosilesfingosina (Lyso Gb1) (1,5).

Se debe realizar una ecografía abdominal para detectar visceromegalias (hepatomegalia y esplenomegalia) y, en pacientes esplenectomizados, se deben realizar ecocardiogramas ya que se ha demostrado que este tipo de pacientes pueden presentar hipertensión pulmonar. Se debe realizar también una resonancia magnética lumbosacra y una densitometría ósea para detectar el deterioro óseo. Por último, una exploración física para detectar afectación neurológica.

Se ha demostrado que las enfermedades lisosomales, como lo es la EG, son sensibles a variaciones en la alimentación y el estilo de vida (6), así que, adquiriendo unos hábitos saludables, podemos conseguir una mejoría en los marcadores

anteriormente mencionados, aunque todavía no existen guías dietéticas específicas para los pacientes afectados de EG.

## OBJETIVOS

El objetivo principal de este estudio consiste en revisar un caso clínico de una paciente afectada de EG1 que presenta un incremento ponderal y analizar su patrón alimentario.

Como objetivos específicos:

- Se pretenden crear unas recomendaciones nutricionales específicas para una paciente con EG1 con el fin de mejorar su perfil metabólico, evitar futuras complicaciones y mejorar su calidad de vida.
- Revisar si los tratamientos específicos de la EG han podido incidir en las alteraciones metabólicas que presenta la paciente.
- Fomentar la investigación enfocada a emitir nuevas directrices dietéticas para las personas afectadas de EG.

## METODOLOGÍA

Para recabar datos sobre la paciente se revisó el histórico proporcionado por el centro médico del país natal de ésta y el histórico de sus médicos en el Hospital Sant Joan de Reus a partir del 2005. Adicionalmente, se revisaron las fichas técnicas de los tratamientos que se le recetaron a la paciente a lo largo de los años para descartar la proveniencia de distintos síntomas que presenta.

La búsqueda de literatura científica sobre la EG, más específicamente sobre la EG1 se realizó mediante la base de datos PubMed y la Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher (FEETEG). Se incluyeron artículos con un máximo de 5 años de antigüedad, y rastreo manual de aquellas referencias más relevantes de los artículos seleccionados. La estrategia de búsqueda se formuló a partir del descriptor de Ciencias de la Salud: *Gaucher Disease* en el campo MeSH adjuntando los términos: *classification*, *complications*, *genetics*, *metabolism*, *pathology*, *physiopathology* y *therapy*, además de las diferentes ecuaciones de búsqueda: "Gaucher Disease" AND *diet*, "Gaucher Disease" AND *nutrition*, "Gaucher Disease" AND *lifestyle* y "Gaucher Disease" AND *eliglustat*. Los criterios de inclusión definidos fueron: revisiones bibliográficas y artículos originales en inglés e incluyendo

cualquier país con preferencia de información en países europeos, también se incluyó un caso clínico. De un total de 58 artículos encontrados finalmente se escogieron 11. La búsqueda finalizó después de rastrear de forma manual las referencias relevantes que tuvieran relación con el caso clínico y recomendaciones nutricionales específicas. Por otro lado, se excluyeron artículos cuyo contenido abarcara la descripción de cualquier otra patología agregada a la EG y tratamientos terapéuticos que no fueran eliglustat y guías de práctica clínica y/o guías para el manejo de expedientes clínicos ajenos a la enfermedad de interés. A partir de estos datos, se describieron las diferencias y las similitudes respecto las recomendaciones para escribir un caso clínico ya que no existe una guía nutricional específica para la EG.

## CASO CLÍNICO

Paciente mujer de 26 años con diagnóstico de EG1, con la mutación N370S/R463H desde la infancia, no cuenta con antecedentes ni datos familiares sobre la enfermedad. Se le realizó una esplenectomía debido a la esplenomegalia provocada por la propia EG en la infancia. Recibía tratamiento con eliglustat, una terapia de reducción del sustrato desde 2018. También recibía tratamiento con hidroferol para manejar del déficit de vitamina D que presenta.

En su última consulta de seguimiento comenta un aumento de peso que atribuyó al eliglustat. Además, refería artralgias y temblores desde el año 2014.

Como antecedentes de interés, presentaba ansiedad por lo que se le recetó fluoxetina, actualmente debido a la interacción con eliglustat no la tiene prescrita.

Como datos de interés para la evolución de la enfermedad presentaba un hemograma con todos los valores dentro de la normalidad, una ecografía abdominal normal, sin hepatomegalia, una resonancia magnética nuclear normal y una densitometría ósea normal. En las últimas exploraciones físicas tampoco se detectaron anomalías. Como datos cruciales que se encuentran alterados, destacamos que la paciente manifestaba una disminución en los valores de ferritina, un descenso progresivo de vitamina D y descenso puntual de folato y niveles elevados de triglicéridos. Respecto a los biomarcadores específicos de la enfermedad encontramos un descenso en todos ellos, 2686 nM/mL/h (4-133,0 nmol/ml/h) en quitotriosidasa con su punto máximo de 10.053 nM/mL/h, en cuanto al ligando 10 de quimiocina (CCL18/PARC):

314 ng/ml (12-165,0 ng/ml) con su punto máximo de 734 ng/ml y, por último, respecto a la concentración de glucosilesfingosina (LysoGb1) de 71.15 ng/ml (< 0'88 ng/ml) con su pico máximo de 149'02ng/ml. Los valores actuales son los mínimos desde que la paciente toma eliglustat y todos los valores máximos fueron en 2018 mientras tomaba miglustat (Figura 1).

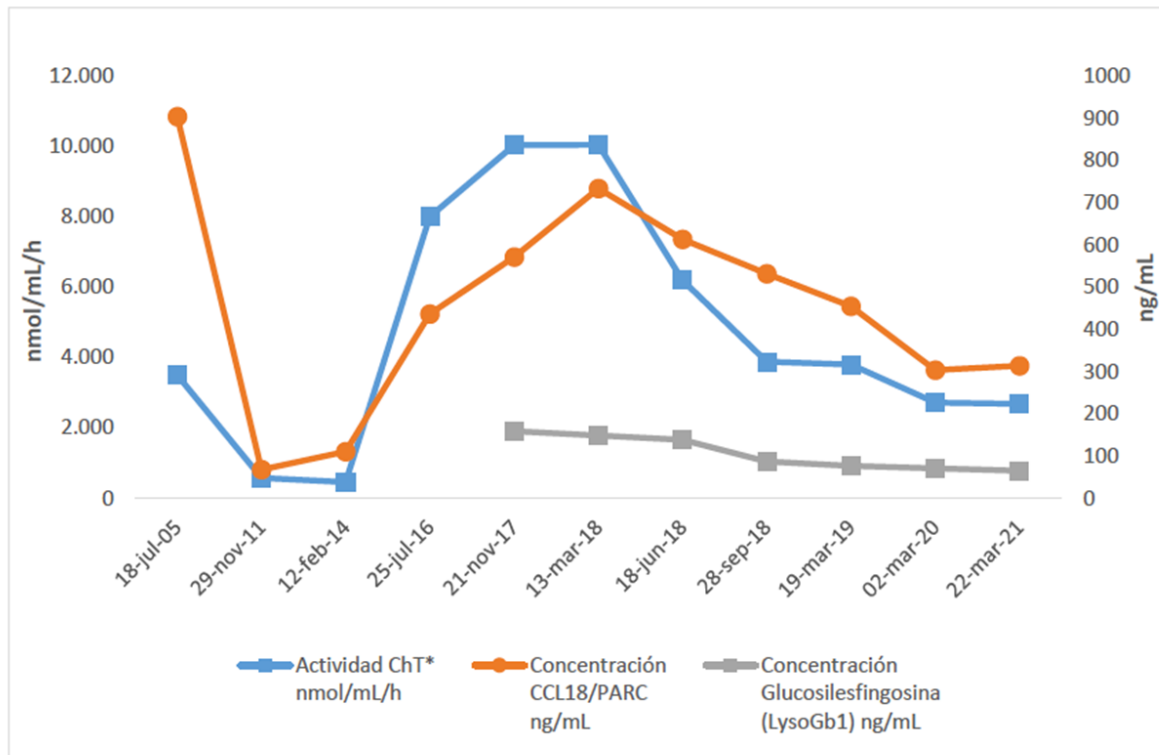


Figura 1  
FEETEG (3). Progresión de los biomarcadores de EG1 a lo largo de los años con distintos tratamientos. ChT, quitotriosidasa; CCL18/PARC, quimiocina CCL18/PARC.

La paciente comentó que su peso habitual era de 68 kg que equivale, con su altura de 1'63m, a un índice de masa corporal (IMC) de 25'59 kg/m<sup>2</sup> (ligero sobrepeso), sin embargo, en su historia clínica tenía registradas otras cifras a lo largo de los últimos años. Primeramente, contamos con un peso de 61'5 kg a los 16 años, que equivale a un IMC de 23'15 kg/m<sup>2</sup>, según las tablas de curvas de distribución del IMC en niñas de 16 años, este IMC se encontraba ligeramente por encima del percentil 75, entraría dentro de los parámetros de normalidad. A los 18 años contaba con un peso de 65'8 kg y un IMC 24'77 kg/m<sup>2</sup>, que se encontraba ligeramente por encima del percentil 75, entraría dentro de los parámetros de normalidad. El último peso que se registró en

consulta es de 80kg a los 25 años, que equivale a un IMC de 30'11 kg/m<sup>2</sup> que ya se considera obesidad de grado 1.

A lo largo de las consultas dietéticas realizadas en el Hospital Sant Joan de Reus, se registraron tres recordatorios de 24 horas:

29/05/2012	25/03/2014	22/06/2021
Desayuno: 1 vaso de zumo de piña.	Desayuno: Bocadillo (60 gramos) de tocino (2-3 trozos).	Desayuno: Café con leche.
Medio Mañana: -	Medio Mañana: -	Medio Mañana: -
Comida: Plato pequeño de patatas fritas + 1 vaso de refresco azucarado de naranja + agua.	Comida: -	Comida: Macarrones con carne y queso rallado + agua. Postre: Helado
Merienda: 1 vaso de zumo de piña.	Merienda: Cereales (30 gramos) + leche sin lactosa.	Merienda: Cerveza con limón (refresco si sale de casa).
Cena: Espaguetis	Cena: -	Cena: Fruta

## DISCUSIÓN

Actualmente, no existen unos patrones alimentarios específicos para la EG1, por ello, la alimentación recomendada es una dieta equilibrada normocalórica. La Dieta Mediterránea es un modelo de alimentación que cumple con los criterios anteriormente mencionados y se caracteriza por una reducción de los valores lipídicos (7). Un aspecto que deberá ser considerado en el momento de las recomendaciones nutricionales es que la alimentación debe ser rica en vitamina D y calcio, ya que los pacientes podrían desarrollar un desgaste óseo. Debemos informar sobre la salud ósea e incidiremos en la importancia de realizar ejercicio físico con regularidad

preferiblemente en el exterior para reforzar la exposición al sol y así obtener una mayor absorción de vitamina D y calcio (1).

La alimentación en la EG debería estar compuesta por un alto consumo de productos vegetales (frutas, verduras, legumbres y frutos secos), cereales preferiblemente de grano entero y reducida en azúcares simples, el aceite de oliva virgen extra como grasa principal preferiblemente crudo y optar por proteína saludable de origen vegetal, huevo, pescado y carnes magras (7). Se recomiendan cocciones sencillas y poco grasientas. Por último, escoger como bebida principal el agua. Las modificaciones dietéticas deben individualizarse dependiendo del perfil y alimentación del paciente.

La EG en ocasiones se puede asociar con la resistencia a la insulina y se ha demostrado un aumento de la producción de glucosa hepática debido a la alteración de la señalización de la insulina por el deterioro lisosómico (8), sin embargo, existe controversia sobre la asociación con una mayor incidencia de Diabetes Mellitus tipo 2 respecto a la población general (6). En definitiva, podemos asegurar que se modifica la sensibilidad a la insulina, así que es recomendable revisar la nutrición de los pacientes con tal de evitar una ingesta elevada en azúcares simples y alimentos con un alto índice glucémico. Asimismo, se tendrá en consideración el perfil lipídico individual de cada paciente y se aconseja mantener una alimentación controlada en grasas saturadas.

Debemos tener en cuenta que las terapias de reducción de sustrato, como el eliglustat, recetadas a algunos pacientes de EG1 utilizan la vía de los citocromos P450, CYP26 y CYP3A, por lo que tendremos en cuenta todos esos alimentos que podrían interferir, éstos son los productos a base de pomelo, granada, carambola, naranja amarga, regaliz y productos a base de hierbas ya que pueden elevar el nivel de eliglustat en sangre (9).

Además, debemos tener en cuenta los efectos adversos a nivel de absorción intestinal y del tracto digestivo que causan estos tratamientos. Estos fármacos están asociados frecuentemente a disgeusia, dispepsia, náuseas, diarrea, estreñimiento, dolor abdominal superior, enfermedad por reflujo gastroesofágico, distensión abdominal, gastritis, disfagia, vómitos, boca seca y flatulencia. Estos eventos adversos pueden ser causados por eliglustat al inhibir los disacáridos, lo que produce una alteración en la absorción, la resolución de estos efectos perjudiciales se puede paliar restringiendo la ingesta de disacáridos por parte de los pacientes. Las recomendaciones dietéticas

mencionadas deben pautarse y modificarse antes de empezar el tratamiento ya que podría afectar a la calidad de vida del paciente. Los alimentos ricos en disacáridos son principalmente los alimentos ricos en sacarosa como el azúcar de mesa, los alimentos ricos en maltosa como los productos a base de pan, productos de pastelería y cerveza; y finalmente los alimentos ricos en lactosa, donde el queso y el yogur son mejor tolerados que la leche (4,10).

Junto a las recomendaciones nutricionales anteriores y teniendo en cuenta la situación actual de nuestra paciente, requerirá unas recomendaciones específicas individualizadas que serán las siguientes: Estableceremos una dieta hipocalórica junto a un horario regular de comidas y estas se realizarán de manera fraccionada y en porciones pequeñas para reducir la saciedad temprana pero, por otro lado, que la grelina no tenga tiempo a expresarse con plenitud (11); con esto buscamos que en la siguiente comida, la paciente no sienta hambre excesiva e insaciable, además de mejorar las glucemias, hacemos que la elevación de glucosa al absorber los alimentos no sea tan pronunciado. Debemos hacer hincapié en controlar las grasas saturadas y azúcares simples en la dieta a causa de los valores alterados en triglicéridos que presenta la paciente. Por último, pero no menos importante, al conocer los valores actuales de vitamina D y concluir que son deficientes, debemos asegurar el aporte de vitamina D, del cual ya está en tratamiento con hidroferol, junto a calcio dietético preferiblemente que no provengan de alimentos lácteos y ricos en lactosa, que son los que contienen mayor concentración de disacáridos, es preferible optar por pescados y mariscos, verduras de hoja oscura, legumbres y frutos secos. Con la alimentación descrita ya aportamos al organismo suficiente ácido fólico, por lo tanto, no requerirá de ninguna recomendación específica.

Como podemos observar en los recordatorios de 24 horas de su alimentación, podemos afirmar que nuestra paciente realiza ingestas irregulares y desequilibradas tanto en macronutrientes como en micronutrientes. Aunque la EG puede estar relacionada con alteraciones en los niveles de vitamina D, folatos y triglicéridos, sus valores actuales no se encuentran exageradamente alterados y los biomarcadores permanecen estables. Los valores alterados, finalmente se pudieron atribuir a una dieta con carencias y poco equilibrada, al igual que el incremento de peso a lo largo de los años.

Se debe monitorizar el estado nutricional y metabólico de la paciente para identificar y abordar rápidamente la malnutrición, déficits o alteraciones en el metabolismo de la glucosa o los lípidos que podrían surgir en un futuro si la nutrición no es adecuada.

La paciente atribuye su aumento de peso a la medicación de la EG, si bien es cierto que existen algunos estudios que afirman que los medicamentos utilizados para tratar la EG pueden modificar el estado metabólico y las necesidades de los pacientes, que al tener el metabolismo alterado sí induce a una disminución del peso, pero, que al regular el metabolismo y normalizarse puede resultar en sobrepeso en muchos pacientes (8); la literatura actual sobre la enfermedad evidencia que ni los tratamientos ni la propia enfermedad han demostrado un aumento de peso, sino todo lo contrario, están relacionados con la pérdida de peso, pérdida de apetito y saciedad precoz por el incremento del gasto energético basal de la afección y la alteración intestinal que pueden provocar los fármacos (6).

Cabe destacar también, que la paciente cuenta con una larga historia clínica de ansiedad, esto influye en la manera de alimentarse, hablamos de cantidad y de calidad de alimentos. En un estado ansioso, los horarios tienden a ser irregulares y a no poder dominar el hambre. El estrés conduce a preferir alimentos con alto valor calórico o, por otro lado, a la restricción de ingestas (12); la relación con la alimentación puede ser muy variable, el factor psicológico es muy complejo. En contraposición, el estado ansioso podría derivar de la propia mala alimentación, aunque el origen suele ser multifactorial. Sin duda, el estado mental es un factor muy importante y determinante para el estilo de vida y la alimentación.

En resumen, el aumento de peso de la paciente no se lo podemos atribuir a un solo factor, aunque la alimentación desequilibrada junto a la ansiedad parece ser los principales influyentes.

Paralelamente, la paciente refiere temblores y artralgias que empezaron en el año 2014 aunque no fueron objetivadas por el médico. En esos momentos y hasta ahora, en la resonancia magnética nuclear y la densitometría ósea no se han encontrado anomalías. La EG1, no se caracteriza por presentar afección neurológica, sin embargo, nuestra paciente, inesperadamente, refiere estos síntomas de origen incierto.

Por otro lado, existe una relación entre la EG y el Parkinson, ya que este último se encuentra en el gen GBA al igual que la EG (13), asimismo, la presencia de las dos enfermedades conjuntas deriva en una Enfermedad de Parkinson atípica con aparición entre los 40 y los 60 años que los médicos que atendieron a la afecta descartaron rotundamente.

Si bien es cierto, por el entonces, cuando aparecieron los síntomas el tratamiento recetado era miglustat y debemos tener en cuenta que se documentó que los efectos sobre el sistema nervioso, como temblores o neuropatía periférica, son efectos secundarios de este medicamento y podrían persistir después de suspender el tratamiento (14).

Además, debemos considerar su historia ansioso-depresiva nuevamente ya que podría estar relacionado.

Finalmente, estos temblores tampoco se le atribuyeron a ningún déficit presente de ninguna vitamina. Tras los análisis de los signos y síntomas periódicos, exploración física y neurológica por parte de médicos no atribuyen estos síntomas a la EG, se lo atribuyeron a su estado ansioso.

Por último, hay que aclarar la utilización de la técnica de la esplenectomía para contrarrestar la esplenomegalia se realizaba debido al riesgo que podría comportar la ruptura del bazo. Actualmente, se desaconseja esta práctica y se recomienda conservar el bazo el mayor tiempo posible e intentar disminuir su tamaño ya que se trata de un órgano reservorio de macrófagos y se ha demostrado que genera un fenotipo más severo con compromiso pulmonar, óseo y hepático, y disminuye la expectativa de vida con respecto a los pacientes no esplenectomizados (13,15,16).

Se deberá mantener un seguimiento del estado nutricional y metabólico de estos pacientes con el fin de conocer su estado de salud, paliar síntomas y mejorar valores de biomarcadores actuales, prevenir comorbilidades y evitar la evolución de la enfermedad para finalmente lograr una mayor calidad de vida en el presente y futuro de la paciente.

## CONCLUSIONES

La intervención nutricional será crucial para un correcto manejo nutricional y metabólico de los pacientes con EG, ya que este tipo de enfermedades son sensibles a variaciones en la alimentación y el estilo de vida.

No pudimos atribuir el déficit de vitamina D, la disminución de folatos y ferritina y aumento de triglicéridos a la EG.

El aumento de peso finalmente no se le pudo atribuir a la medicación, sino que se le atribuyó a sus ingestas irregulares y desequilibradas.

El abordaje nutricional específico en esta paciente con EG se resume en una dieta hipocalórica y equilibrada en macronutrientes y micronutrientes, baja en carbohidratos de rápida absorción y disacáridos, controlada en grasas saturadas y rica en vitamina D y calcio. Adicionalmente, será imprescindible fomentar la actividad física y aconsejar ayuda psicológica a la paciente.

Se deben evitar todos aquellos alimentos que utilicen la vía de los citocromos P450, CYP26 y CYP3A para evitar interacciones con eliglustat.

Aún en la actualidad falta investigación enfocada a la alimentación en la EG y en la creación de unas recomendaciones nutricionales generales para las personas afectas de esta enfermedad.

En resumen, las recomendaciones generales para personas con EG irían orientadas hacia una dieta normocalórica, equilibrada, baja en azúcares de rápida absorción y controlada en grasas, rica en vitamina D y calcio. Siempre con un control individual de cada paciente para valorar el estado metabólico y nutricional.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Stirnemann J, Belmatoug N, Camou F, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C, et al. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatments. *Int. J. Mol. Sci.* 2017;18(2):441.
2. Nguyen Y, Stirnemann J, Belmatoug N. La maladie de Gaucher : quand y penser ? *Rev Med Interne.* 2019;40(5):313–22.
3. Fundación Española para el Estudio y el Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. 2022.

4. Giraldo P, Pérez-López J, Núñez R, de la Puebla RF, Luño E, Saura-Grau S, et al. Patients with type 1 Gaucher disease in Spain: A cross-sectional evaluation of health status. *Blood Cells Mol. Dis.* 2016;56(1):23–30.
5. Tatiana Raskovalova, Patrick B. Deegan, Pramod K. Mistry, Elena Pavlova, Ruby Yang, Ari Zimran, et al. Accuracy of chitotriosidase activity and CCL18 concentration in assessing type I Gaucher disease severity. A systematic review with meta-analysis of individual participant data. *Haematologica.* 2020;106(2):437–45.
6. Carubbi F, Barbato A, Burlina AB, Francini F, Mignani R, Pegoraro E, et al. Nutrition in adult patients with selected lysosomal storage diseases. *Nutr Metab Cardiovasc Dis.* 2021 Mar;31(3):733–44.
7. Tuttolomondo A, Simonetta I, Daidone M, Mogavero A, Ortello A, Pinto A. Metabolic and Vascular Effect of the Mediterranean Diet. *Int. J. Mol. Sci.* 2019;20(19):4716.
8. Langeveld M, Fost M de, Aerts JMFG, Sauerwein HP, Hollak CEM. Overweight, insulin resistance and type II diabetes in type I Gaucher disease patients in relation to enzyme replacement therapy. *Blood Cells Mol. Dis.* 2008;40(3):428–32.
9. FICHA TECNICA CERDELGA 84 MG CAPSULAS DURAS. Agencia Europea del Medicamento.
10. Scott LJ. Eliglustat: A Review in Gaucher Disease Type 1. *Drugs.* 2015;75(14):1669–78.
11. Davis J. Hunger, ghrelin and the gut. *Brain Res.* 2018;1693:154–8.
12. Kris-Etherton PM, Petersen KS, Hibbeln JR, Hurley D, Kolick V, Peoples S, et al. Nutrition and behavioral health disorders: depression and anxiety. *Nutr. Rev.* 2021;79(3):247–60.
13. Guillermo Drelichman, Nora Basack, Nicolás Fernández Escobar, Nora Watman, Dra. Moira Bolesina, Graciela Elena. Consenso para la Enfermedad de Gaucher: Grupo Argentino de diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. *Hematología.* 2013.
14. Ficha Técnica Miglustat Accord 100 mg cápsulas duras EFG. Agencia Europea del Medicamento.

15. Emilio González Jiménez, María José Aguilar Cordero, Judit Álvarez Ferre, Pedro Antonio García López. Gaucher's disease and its clinical management in the pediatric patient. *Rev Clin Med Fam.* 2010;3(2).
16. Maria Colquicocha-Murillo, Janetliz Cucho-Jurado, Renee Mercedes Eyzaguirre-Zapata, Gioconda Manassero-Morales, Mariela del Carmen Moreno-Larrea. Guía para diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad de Gaucher. *Rev Med Hered.* 2015;26(103–121).