

Presentación clínica, diagnóstico y manejo de un angiosarcoma epiteloide óseo en paciente con enfermedad de Gaucher: un caso raro

•De Peña Martínez JA, Martinez Espinosa M, Guerra Alonso F, Gallardo Ripoll D, Perez Gea C.

Objetivos

1. Revisar la literatura médica sobre la asociación entre enfermedad de Gaucher y angiosarcoma epiteloide.

2. Detallar el proceso diagnóstico, incluyendo las pruebas de imagen, las biopsias y las pruebas de laboratorio realizadas.

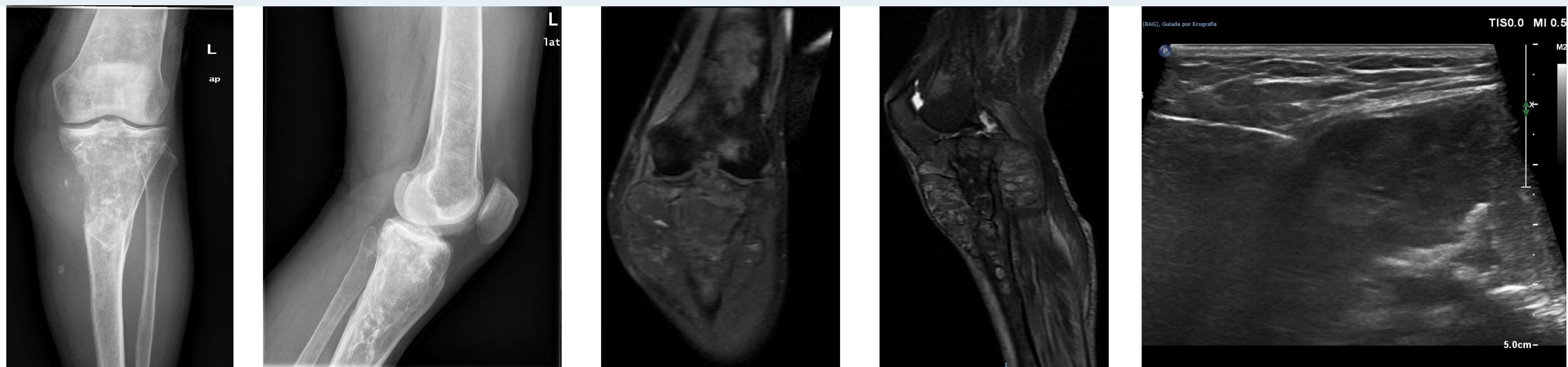
3. Describir el manejo del paciente, incluyendo el tipo de tratamiento recibido (quimioterapia, radioterapia, cirugía) y la respuesta al tratamiento.
1. Diferenciar la presentación clínica entre gaucheroma y el angiosarcoma epiteloide.

Material y metodología

Varón de 58 años con enfermedad de Gaucher tipo 1, heterocigoto para N370S y para 84GG. Consultó por presentar una masa tumoral en la rodilla y la zona tibial proximal. Un mes atrás sufrió un traumatismo en la rodilla derecha. A partir de ahí, presenta dolor e inflamación de rodilla y tibia proximal. Se realizaron radiografías, RMN de rodilla y una biopsia de la masa, la cual reveló un diagnóstico de angiosarcoma epiteloide. Se realizó un estudio de extensión con Body-TAC que evidenció metástasis pulmonares. El paciente recibió quimioterapia con mala respuesta clínica. Se encuentra en seguimiento clínico y de imagen de manera periódica.

Resultados

La revisión identificó un número limitado de estudios que sugieren una posible asociación entre la enfermedad de Gaucher y el angiosarcoma epiteloide. Analíticas sanguíneas: Hipercalcemia sintomática



Conclusión

1. En este caso resalta la importancia de considerar el angiosarcoma epiteloide como una posible complicación en pacientes con enfermedad de Gaucher.

1. Se necesitan más investigaciones para establecer si existe una asociación entre estas dos enfermedades.
1. Resaltar la importancia de conocer la presentación del gaucheroma para diferenciarlo de manera precoz de otras formaciones neoplásicas agresivas.

2. Identificar las mejores opciones diagnósticas y terapéuticas para el seguimiento y tratamiento según el estadio de la enfermedad.