



<https://www.revclinesp.es>

989 - MANIFESTACIONES CLÍNICAS MÁS FRECUENTES EN LA COHORTE DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY DEL HOSPITAL UNIVERSITARI SON ESPASES

Alexandre Zidouh Jiménez, Orla Torrallardona Murphy, Laia Vallès Guixà, Aina Maria Gomila Terrasa, Catalina Maria Nadal Martí, Ana Isabel Cañabate Figuerola y María Teresa Bosch Rovira

Medicina Interna, Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca, España.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Fabry es una enfermedad hereditaria de transmisión ligada al cromosoma X, en la que debido a mutaciones en el gen GLA se produce un déficit total o parcial de la enzima lisosómica ?-galactosidasa A (GLA). Ello condiciona un acúmulo de glucoesfingolípidos, especialmente globotriaosilceramida (Gb3), lo cual produce daño directo en diferentes tejidos. Las manifestaciones clínicas más frecuentes en la edad adulta son sobre todo a nivel cardiaco, renal y neurológico. El objetivo del presente estudio es describir el porcentaje de cada una de las manifestaciones más frecuentes en nuestra cohorte de pacientes con enfermedad de Fabry.

Métodos: Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo en el que se incluyeron 20 pacientes con diagnóstico de Enfermedad de Fabry en seguimiento en consultas externas de enfermedades minoritarias de Medicina Interna del Hospital Universitari Son Espases.

Resultados: Se incluyeron un total de 20 pacientes, 8 hombres y 12 mujeres. En cuanto a manifestaciones cardíacas, 8 (40%) presentaban hipertrofia del ventrículo izquierdo, 5 (25%) trastornos de la conducción (fibrilación auricular, taquicardia ventricular o bloqueo auriculo-ventricular completo) y 4 (20%) tenían insuficiencia cardíaca establecida. En 7 de ellos (35%) se visualizó captación de gadolinio en la resonancia magnética cardíaca. Por lo que respecta a la afectación renal, 6 (30%) presentaron microalbuminuria (definida como un cociente microalbúmina/creatinina en orina > 30 mg/g), 2 (10%) proteinuria (> 150 mg/24 h) y 2 tenían un filtrado glomerular < 60 mil/min (calculado mediante CKD-EPI). En lo que concierne a manifestaciones neurológicas, 7 pacientes (35%) padecían de afectación del sistema nervioso periférico (acroparestesias o neuropatía dolorosa), y 3 (10%) presentaron algún tipo de afectación del sistema nervioso central: 1 de ellos en forma de ataque isquémico transitorio y 2 como enfermedad cerebrovascular aguda isquémica. En 5 sujetos (25%) se describió afectación de la sustancia blanca en la resonancia magnética cerebral.

Conclusiones: La enfermedad de Fabry es la segunda enfermedad por depósito más frecuente, aunque su incidencia probablemente esté infraestimada debido a la dificultad del diagnóstico, por lo que es importante conocer las manifestaciones clínicas más frecuentes. En nuestra cohorte vemos que, de las manifestaciones típicas, la más frecuente es la cardíaca, sobre todo en forma de hipertrofia ventricular izquierda.

Bibliografía

1. Pieroni M, Moon JC, Arbustini E, Barriales-Villa R, Camporeale A, Vujkovac AC, et al. Cardiac involvement in Fabry disease: JACC review topic of the week. *J Am Coll Cardiol.* 2021;77(7):922-36. doi.org/10.1016/j.jacc.2020.12.024
2. Germain DP, Altarescu G, Barriales-Villa R, Mignani R, Pawlaczek K, Pieruzzi F, et al. An expert consensus on practical clinical recommendations and guidance for patients with classic Fabry disease. *Mol Genet Metab.* 2022;137(1-2):49-61. doi.org/10.1016/j.ymgme.2022.07.010
3. Wanner C, Ortiz A, Wilcox WR, Hopkin RJ, Johnson J, Ponce E, et al. Global reach of over 20 years of experience in the patient-centered Fabry Registry: Advancement of Fabry disease expertise and dissemination of real-world evidence to the Fabry community. *Mol Genet Metab.* 2023;139(3). doi.org/10.1016/j.ymgme.2023.107603