Rev Clin Esp. 2018;218(Espec Congr):876

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

EM-016 - PREVALENCIA DE ENFERMEDADES LISOSOMALES POTENCIALMENTE TRATABLES EN UN HOSPITAL COMARCAL

I. Pernía Rodríguez[1], Á. Ollero Ortiz[2], M. Ruz Zafra[1], M. Grana Costa[1], A. Albarracín Arraigosa[1] y A. Ruiz Cantero[1]

[1]Medicina Interna. Hospital de la Serranía. Ronda (Málaga). [2]Neurología. Hospital Nuestra Señora de Valme. Sevilla.

Resumen

Objetivos: Las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) son producidas por defectos genéticos que causan la deficiencia de alguna enzima en el lisosoma, depositándose macromoléculas en tejidos y órganos, entre otros el sistema nervioso. El desarrollo de terapias enzimáticas sustitutivas (TES) ha incrementado su supervivencia.

Material y métodos: Estudio observacional transversal donde describimos las EDL potencialmente tratables en nuestro área sanitaria.

Resultados: Del total de 20 pacientes, 13 presentan enfermedad de Fabry (EF), 6 enfermedad de Gaucher (EG) y 1 enfermedad de Niemann-Pick C tipo 1 (ENP). El 50% eran hombres y la edad media al diagnóstico 33,75 años. Un 70% están con TES o para reducción del sustrato. En pacientes con EF, el 69,2% tienen síntomas o afectación orgánica. Un 22% asintomáticos. En pacientes afectos (n = 9), 77,8% presentan afectación neurológica (66,7% tenían lesiones en sustancia blanca, 22,2% ictus isquémico, 11,1% AIT y 44,4% acroparestesias). El 33,3% el debut clínico fue neurológico (22,2% eventos cerebrovascular y 11,1% acroparestesias). La afectación cardiaca fue la más frecuente (88,9%) y 55,6% renal, 22,2% corneal y 22,2% cutánea. En los pacientes con TES el 38,5% está estable. Los pacientes con EG eran de tipo 1, sin sintomatología neurológica y la paciente con ENP presentaba síntomas neurológicos múltiples y hepatoesplenomegalia.

Discusión: La prevalencia de enfermedad de Fabry varía entre 1/40.000 y 1/117.000 nacidos vivos, la EG entre 1/40.000 y 1/1.000.000 nacidos vivos, según el tipo, y la ENP se estima en 1/150.000. El área de influencia de nuestro hospital en de unos 83.000 a 100.000 habitantes, por lo que nuestra casuística es mayor que la esperada. La mayoría de los pacientes se han diagnosticado en la edad adulta. Este dato unido a que son enfermedades multisistémicas, convierten al internista en el médico idóneo para el seguimiento de estos pacientes. los niños de nuestro estudio fueron diagnosticados por estudio de familiares afectos, si bien, uno ya presentaba sintomatología. Destacó un clara prevalencia de EF, con afectación cardíaca, renal y neurológica. A diferencia de las series publicadas la afectación cutánea es poco prevalente en nuestros pacientes, la afectación ósea fue la más frecuente en forma de osteoporosis y crisis óseas en los pacientes con EG, al igual que las organomegalias. el 63,2% están con TES. Los pacientes sin TES (36,8% no lo reciben por ausencia de afectación orgánica. La paciente con ENP recibe tratamiento para reducción de sustrato.

Conclusiones: La prevalencia de EDL en nuestra área es mayor de la esperada. Su manejo debe ser multidisciplinar dada la afección multisistémica, para conseguir un adecuado seguimiento y control de las complicaciones que surjan en su evolución.

0014-2565 / © 2018, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.