



## ER-010 - CRIBADO EN LA ENFERMEDAD DE FABRY SEGÚN LAS ESPECIALIDADES EN EL HOSPITAL DE FUENLABRADA

L. Velázquez Ríos<sup>1</sup>, H. Magro García<sup>1</sup>, A. Puente Gacía<sup>2</sup>, L. Lozano Maneiro<sup>2</sup>, L. Alegre Zahonero<sup>2</sup>, M. Tojo Villanueva<sup>1</sup>, L. Horrillo Sánchez de Ocaña<sup>1</sup>, J. Ruiz Ruiz<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Medicina Interna. <sup>2</sup>Servicio de Nefrología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada (Madrid).

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar las indicaciones de despistaje de enfermedad de Fabry por las distintas especialidades médicas en el Hospital de Fuenlabrada.

**Métodos:** Análisis descriptivo basado en la revisión de historias clínicas y de los criterios clínicos que llevaron a los especialistas a solicitar el cribado de enfermedad de Fabry desde 1995 hasta 2015. Se recogieron datos demográficos, clínicos y analíticos, así como el motivo principal de solicitud de la prueba de despistaje y la especialidad a la que pertenece. También se valoró la realización del estudio genético confirmatorio. El análisis estadístico se realizó con el software IBM SPSS Statistics 22.

**Resultados:** En 10 años se han solicitado 30 determinaciones de la actividad de  $\alpha$ galactosidasa, el 43,3% eran mujeres y el 56,7% hombres, siendo la media de edad de 54,8 años. Se objetivó mutación genética en dos pacientes, ambas mujeres, que suponen el 8% de la muestra, recibiendo terapia de reemplazo enzimática una de ellas. La otra no recibió terapia al tratarse de una mujer de mediana edad sin datos clínicos ni analíticos de enfermedad. En relación a la distribución por frecuencia de la solicitud del despistaje destaca Nefrología siendo responsable del 60% de las peticiones seguido de Pediatría con un 13,3%. Medicina interna y Neurología, ambos con un 6,7% y finalmente cardiología con un 3,3%. En cuanto a la función renal, el 60% presentaban proteinuria, de los cuales el 56,7% en rango no nefrótico. Analizado el filtrado glomerular, en los tres meses previos al cribado, el 24% de los pacientes tenían un FG > 90, 24% entre 60-89, el 40% entre 30-59 y un 12% con FG de 15-29 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. A nivel cardíaco, se realizó ecocardiograma al 53,3% de los pacientes, de los cuales el 25% presentaban hipertrofia del ventrículo izquierdo. Al 73% se les realizó electrocardiograma como prueba para descartar hipertrofia ventricular. De la muestra, el 4,2% presentó insuficiencia cardíaca. Ningún caso de muerte súbita. La manifestación neurológica más frecuente, fueron las parestesias presentes en el 22,7% de los pacientes. Tan sólo un paciente, representando el 4,2% de la muestra presentó ictus, siendo una mujer de 40 años sin factores de riesgo cardiovascular ni malformaciones arteriovenosas cerebrales. Se realizó valoración oftalmológica al 56,7% de los pacientes, presentando córnea verticillata el 5,9%. Angioqueratoma corporis difuso, presente en el 4,3% de la muestra. Pérdida de un paciente por exitus, por causa ajena al objeto de estudio.

**Discusión:** La enfermedad de Fabry, una gran desconocida, continúa siendo infradiagnosticada. En

los últimos años ha aumentado el número de pruebas de cribado, especialmente en adultos, siendo nefrología el máximo peticionario, por la presencia de proteinuria como parámetro objetivo de la enfermedad. Educar en el cribado de casos de sospecha clínica en otras especialidades médicas es un punto a mejorar. Destaca que casi la mitad de los pacientes, no tienen ecocardiograma como prueba complementaria para el diagnóstico de la hipertrofia ventricular, teniendo en cuenta que se trata de una manifestación frecuente con implicaciones pronósticas, se debería fomentar entre las pruebas de sospecha diagnóstica.

*Conclusiones:* En los últimos años ha aumentado el cribado de dicha enfermedad con nefrología en cabeza. Ante la sospecha de dicha enfermedad se debería investigar en los antecedentes familiares e interrogar sobre manifestaciones sistémicas.