Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):110

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-248 - ENFERMEDAD DE FABRY. DESCRIPCIÓN DE UNA COHORTE DE 13 CASOS EN EL Hospital UNIVERSITARIO LA PAZ

A. Castellano Candalija, L. Bailón Álvarez, I. Vives Beltrán, J. García Puig, F. Arnalich Fernández, A. Sánchez Purificación

Medicina Interna. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Resumen

*Objetivos:*La enfermedad de Fabry es una enfermedad hereditaria con transmisión recesiva asociada al cromosoma X. Se debe a una actividad deficiente de la enzima lisosómica ?-galactosidasa que da lugar a la acumulación de glucoesfingolípidos neutros. En este estudio se presenta una cohorte de pacientes en seguimiento en nuestras consultas del H. La Paz, analizando sus características clínicas.

*Material y métodos:*Estudio observacional retrospectivo. Se recogen las características basales, antecedentes familiares, forma de presentación y manifestaciones clínicas de la enfermedad, de 13 pacientes con diagnóstico genético de enfermedad de Fabry.

*Resultados:*La media de edad de los pacientes estudiados fue de 43 años, con una media de seguimiento de la enfermedad de 19 años. De los 13 pacientes, 8 son mujeres y 5 son varones. Los pacientes provienen de 4 familias distintas, con cuatro variantes genéticas diferentes. 10 pacientes tenían antecedentes de enfermedad renal o cardiaca, 70% en línea materna y 30% en línea paterna. Se les realizó estudio de cribado al 38,5% de los pacientes, estando asintomáticos el 23,1%. La edad media al diagnóstico son 30 años. La clínica más frecuente de debut fue: fatigabilidad 90%, dolor abdominal 70%, angioqueratomas 40%, acroparestesias 40%. Un 70% presentaban otras manifestaciones, dentro de las cuales fueron las más frecuentes las alteraciones gastrointestinales (diarrea), artralgias y la pérdida de audición. Se registró un caso de síndrome de túnel carpiano. Un paciente fue diagnosticado tras la detección de proteinuria y otro secundario al estudio de la hipertrofia del ventrículo izquierdo (HVI). Durante el seguimiento, los pacientes han presentados la siguiente afectación clínica: afectación renal (84,6%) presentándose con proteinuria en todos los casos, afectación neuropática (84,6%), afectación cardiaca HVI (61,5%), manifestaciones oftalmológicas (53,8%), afectación cutánea (38,4%), manifestaciones auditivas (30,8%), y afectación neurológica (30,8%).

*Discusión:*En nuestros pacientes, la enfermedad de Fabry se ha presentado más frecuentemente en mujeres. El diagnóstico se realizó a una edad avanzada, por lo cual son muy importantes los antecedentes familiares y el adecuado cribado para detectar la enfermedad de forma precoz. A lo largo del seguimiento se ha detectado afectación multiorgánica en un gran porcentaje de pacientes, siendo lo más frecuente la afectación renal y neuropática. Un diagnóstico precoz podría influir en la aparición de afectación multiorgánica.

*Conclusiones:*La enfermedad de Fabry supone en muchas ocasiones una entidad de difícil diagnóstico. Es importante el diagnóstico precoz de esta enfermedad. El pronóstico y la afectación sistémica están relacionadas con la edad al diagnóstico. Se debe sospecha en pacientes con historia familiar renal o cardiaca.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.