Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1413

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-212 - EVOLUCIÓN DE LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY. EXPERIENCIA UNIDAD MULTIDISCIPLINAR HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ALICANTE

J. Portilla-Tamarit, A. Cintas, M. García, P. González de la Aleja, M. Menchi, A. Sempere, J. Portilla y R. Sánchez

Unidad Enfermedades Minoritarias. Servicio Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante.

Resumen

Objetivos: La enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad genética lisosomal que se caracteriza por la acumulación de globotriaosilceramida en una gran variedad de células. Siendo una enfermedad multisistémica, las manifestaciones clínicas son variadas, pudiendo aparecer en la infancia o adolescencia (cutáneas, cardiacas, renales, neurológicas, etc.) con un orden de aparición variable. Dada la complejidad asistencial de este tipo de patologías, en junio del 2016, se creó en el hospital General Universitario de Alicante dentro de la unidad multidisciplinar de enfermedades minoritarias un comité hospitalario de Fabry, con representantes de varios servicios hospitalarios, con el objetivo de generar protocolos de diagnóstico y seguimiento homogéneos, coordinación asistencial y asistencia del más alto nivel para estos pacientes, así como investigación en esta patología. Para ello en primer lugar, se recogieron todos los pacientes con diagnóstico de EF, que estaban siendo atendidos en nuestro hospital por los diferentes servicios y se evaluaron en la consulta de coordinación de medicina interna. El objetivo de nuestro estudio fue analizar las manifestaciones clínicas, diagnosticas, terapéuticas y evolutivas de nuestros pacientes.

Material y métodos: Estudio observacional retrospectivo donde se incluyeron pacientes que acudieron a la Consulta de coordinación de enfermedades minoritarias hasta el 01/06/2017 con diagnóstico de EF o portador del gen de la enfermedad (en mujeres). Se analizan variables clínicas en el momento del diagnóstico de EF y evolutivas (junio 2017).

Resultados: Se incluyeron a 10 pacientes, edad 44 ± 15 años, 7(70%) varones. La mutación predominante fue: S238P en 4/10, 3 pacientes pendientes de estudio genético. El 70% (7/10) tenían una actividad de alfa-galactosidasa 1%. El 80% de los pacientes estaban en tratamiento con agalsidasa alfa. La sintomatología que presentaban los pacientes al diagnóstico de la EF frente a las que presentaron durante el seguimiento, fueron: HTA 3/10(30%) vs 6/10 (60%); vasculopatía periférica 0 vs 2/10 (20%); ictus vascular transitorio 0 vs 1/10 (10%); cornea verticilata 1/10 (10%) vs 4/10 (40%); telangiectasias 1/10 (10%) vs 3/10 (30%); acroparestesias 0 vs 5/10 (50%); dolor neuropático 2/10 (20%) vs 3/10 (30%); dolor abdominal 2/10 (20%) vs 3/10 (30%); tinnitus 0 vs 3/10 (30%); proteinuria 1/10 (10%) vs 5/10 (50%), hipo/hiperhidrosis 1/10 (10%) vs 2/10 (20%); alteración hábitos deposicionales 2/10 (20%) vs 4/10 (40%). El 90% tenían hipertrofia ventricular izquierda en mayor o menor grado. La necesidad de marcapasos y la intolerancia al frío fue del 10% en ambos grupos. El vértigo, los angioqueratomas y la enfermedad renal crónica (estadio I-II) fue del 30% en ambos grupos, con dos pacientes que precisaron transplante renal. Ningún paciente presentó cardiopatía isquémica. La media de meses de seguimiento de los pacientes fue de 112,8 ± 98,4.

Conclusiones: Las manifestaciones de inicio predominantes en nuestra serie son el angioqueratoma, hipertrofia ventricular izquierda, HTA y la enfermedad renal. Las manifestaciones vasculares que predominan en el seguimiento son la HTA, hipertrofia ventricular izquierda, la arteriopatía periférica y las manifestaciones cutáneas, oftalmológicas y digestivas. La EF precisa un alto índice de sospecha ya que las formas de presentación, con excepción de las dermatológicas, son muy inespecíficas. El diagnóstico precoz puede cambiar el curso natural de la enfermedad cuando no exista enfermedad de órgano establecida. La creación de comités intra e interhospitalarios y la evaluación multidisciplinar de este tipo de patologías, mejora tanto aspectos asistenciales como en investigación.

En colaboración con comité de Fabry del HGUA: Vicente Climent (Cardiología), Raúl Noguera (Nefrología), Nicolás López (Neurología), María Eugenia Torregrosa y María Gutiérrez (Laboratorio), Amparo Burgos y Eduardo Climent (Farmacia) y Rosario Sánchez (Medicina interna).

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.