



Revista Clínica Española



<https://www.revclinesp.es>

V-024 - PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY EN EL DEPARTAMENTO ELCHE, HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO

F. Lidón Pérez, G. Moreno Redondo, J. García Abellán, A. de la Torre Otalora, V. Ospino Arias, M. Andreo Galera, Ó. Torregrosa Suau y A. Mora Rufete

Medicina Interna. Hospital General Universitario de Elche. Elche (Alicante).

Resumen

Objetivos: Características demográficas, clínicas y terapéuticas de los pacientes con enfermedad de Fabry que han sido diagnosticados en el Departamento Elche, Hospital General.

Material y métodos: Serie de casos en la cual se realizará una revisión de las historias clínicas y se recogerán de manera estructurada datos demográficos, clínicos, terapéuticos. A todos los pacientes se les ha realizado Resonancia magnética cerebral, ecocardiografía y medición de proteínas en orina de 24 horas. Se expondrá si se ha producido afectación focal (neurológica, cardiológica, nefrológica) también si ha habido otros síntomas y signos típicos de la enfermedad como acroparestesias, dolor abdominal, córnea verticiliata o angioqueratomas, entre otros.

Resultados: Paciente 1: mujer de 29 años. Parálisis facial izquierda neonatal. Diagnóstico en 1996. Crisis comiciales 2001. Microalbuminuria 2015. Córnea verticilata. Mutación GLA pendiente de revisión. Tratamiento con algasidasa alfa 2016. Resolución microalbuminuria 2016. Paciente 2: mujer de 39 años: Fecha diagnóstico por determinar. Bloqueo AV por pericarditis aguda 1997. Microalbuminuria 2009. Dolor epagástrico intermitente. Mutación G147E. Tratamiento con algasidasa alfa 2010. Resolución micolalbuminuria 2011. Paciente 4: mujer de 74 años. Diagnóstico en 2016. Derrame pericárdico 2000. Hipertrofia ventricular izquierda 2017. Mutación GLA *. Heterocigota. Pendiente de tratamiento enzimático sustitutivo. Paciente 5: hombre de 52 años, Diagnóstico 2016. Mareo, taquicardia ocasional. Hipertrofia ventricular izquierda (2016). Mutación GLA * homocigoto. Tratamiento con algasidasa beta en 2017. Paciente 6: mujer de 50 años. Diagnóstico en 2016. Mareo, taquicardia sinusal ocasional. Acroparestesias, dolor abdominal. Mutación GLA * Heterocigota. Paciente 7: mujer de 17 años. Diagnóstico en 2016. Asintomática mutación GLA * Heterocigota. Paciente 8: mujer de 45 años. Diagnóstico en 2016 hipertrofia ventricular izquierda (2017), proteinuria rango no nefrótico (2017). Mutación GLA * Heterocigota. Pendiente de tratamiento. Paciente 9: hombre de 20 años. Diagnóstico en 2016. Mutación GLA *. Homocigoto. Sin tratamiento. Paciente 10: hombre de 17 años. Diagnóstico 2016. Mutación GLA * Homocigoto. Sin tratamiento. *Mutación c.[713G > A] (p.[Ser238Asn].

Discusión: Las manifestaciones típicas como del dolor abdominal y las acroparestesias aparecieron en 3 pacientes (30%). Lo más destacable es que una de las afectaciones potencialmente más peligrosas, la miocardiopatía hipertrófica apareció en 3 pacientes (30%), también 3 pacientes (30%) presentaron al menos micoralbuminuria en orina de 24 horas. La hipertrofia ventricular izquierda se presentó en edades más avanzadas y no presentó síntomas previos a su diagnóstico ecocardiográfico, Los pacientes 1 y 2

manifestaron microalbuminuria que se resolvió a los pocos meses de instaurar el tratamiento con alfasidasa alfa. El paciente 5 comenzó tratamiento con alfasidasa beta. De todos los pacientes, hay 2 pendientes de comenzar tratamiento específico.

Conclusiones: La enfermedad de Fabry es una enfermedad multisistémica que puede tener una afectación extremadamente variable. Es muy importante, por tanto, un alto índice de sospecha y un diagnóstico precoz. El daño orgánico puede producirse de manera subrepticia como en el caso de la hipertrofia ventricular izquierda y una vez establecido producir una clínica grave y potencialmente irreversible. El tratamiento precoz puede mantener estable la enfermedad e impedir su evolución.