



## EM-019 - ANÁLISIS DE LOS CASOS CONFIRMADOS MEDIANTE ESTUDIO GENÉTICO DE ENFERMEDADES LISOSOMALES EN EL ADULTO EN MEDICINA INTERNA

F. Nieto García<sup>1</sup>, V. Sandez Montagut<sup>1</sup>, D. Blanco Alba<sup>1</sup>, J. López Morales<sup>1</sup>, D. Loaiza Cabello<sup>1</sup>, F. García Hernández<sup>1</sup>, H. Matcher<sup>2</sup> y J. García Morillo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Unidad de Metabolopatías. Servicio de Bioquímica Clínica. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** Los objetivos son describir las variables epidemiológicas y genéticas de los pacientes con diagnóstico confirmado genéticamente de enfermedad lisosomal en seguimiento por Medicina Interna.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo de una serie de casos de pacientes en seguimiento de Medicina Interna del Complejo Hospitalario Virgen del Rocío con mutación genética confirmada de enfermedad lisosomal del total de pacientes en los que se sospechaba y se solicitó estudio genético. Se realizó un análisis descriptivo, expresándose resultados de variables cualitativas en frecuencia y porcentajes. Para el análisis se utilizó IBM SPSS v.18.

**Resultados:** Se analizaron un total de 21 pacientes, de los cuales 8 (38,1%) presentaban una mutación descrita para la enfermedad lisosomal sospechada en la secuenciación genética. El total correspondía a Enfermedad de Fabry (100%), siendo 6 de ellos mujeres y 2 de ellos hombres. En todos los casos se encontraron mutaciones en heterocigosis. En todos los casos la mutación se encontraba sobre el gen GLA, siendo en 8 de ellos la variante c.937G > T que codificaba la proteína p.Asp313Tyr y en 2 de ellos la variante c.427G > A que codificaba la proteína p.Ala143Thr.

**Discusión:** Las enfermedades de almacenamiento se producen por un acúmulo de sustrato debido a deficiencias enzimáticas. La enfermedad de Fabry es una enfermedad ligada al X debida a mutaciones en el gen GLA, donde se acumula GL3 (globotriaosilceramida) debido a la deficiencia de alfa-galactosidasa. Dado que se trata de una enfermedad ligada al X, las mujeres heterocigotas presentan diferentes grados de afectación clínica, pudiendo estar asintomáticas o severamente afectadas. Existen más de 1000 mutaciones en el gen GLA asociada a la Enfermedad de Fabry, de las cuales el 93% se corresponden con la variante clásica.

**Conclusiones:** La enfermedad de Fabry se trata de una enfermedad de almacenamiento ligada al cromosoma X. El defecto se localiza en el gen GLA. La mayor parte de los casos se deben a mutaciones en heterocigosis que condicionan un espectro amplio de presentación clínica. El rendimiento de la determinación genética en nuestro centro para mutaciones concordantes con la enfermedad fue 38,1%.

## **Bibliografía**

1. Sun A. Lysosomal storage disease overview. *Ann Transl Med.* 2018;6(24):476.