



## 497 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA COHORTE DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY EN UN HOSPITAL INTERMEDIO. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

C. Lara Montes, R. Cristóbal Bilbao, V. García Bermúdez, Á.R. Llerena Riofrío, A. Izquierdo Martínez, I. Ayala Larrañaga, J. Ruíz Ruíz y S. Gonzalo Pascua

Hospital de Fuenlabrada. Fuenlabrada. Madrid.

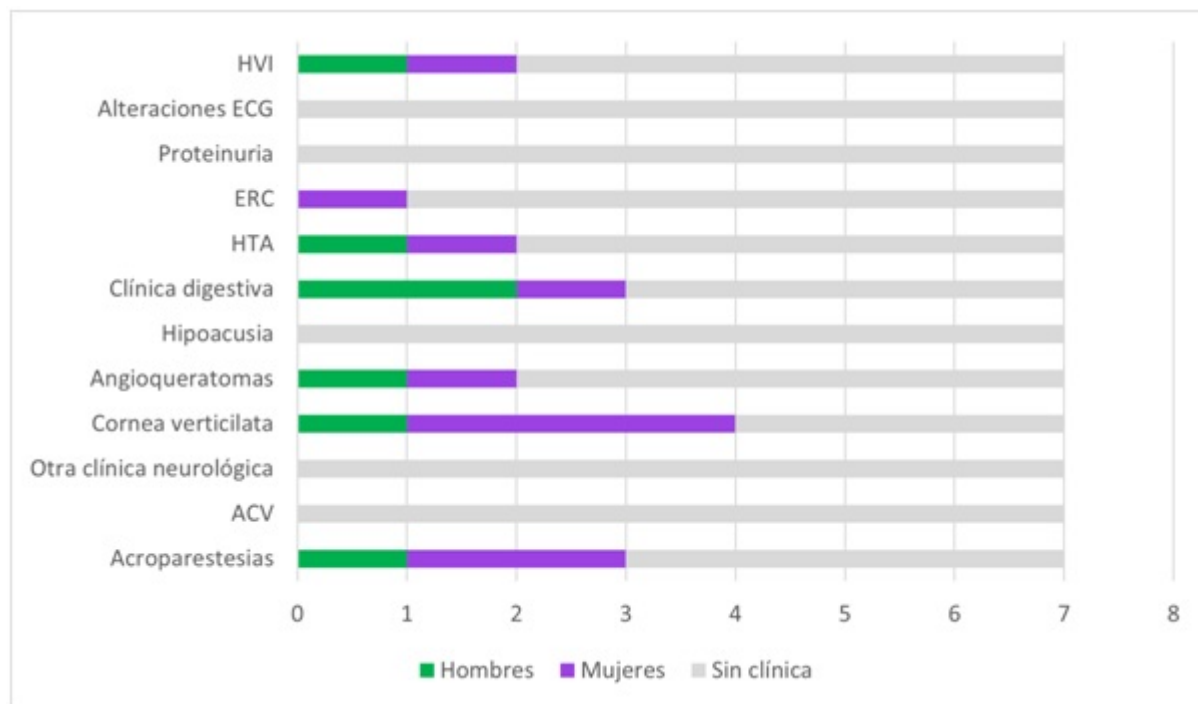
### Resumen

**Objetivos:** Describir la clínica presente al diagnóstico y durante el seguimiento de los siete pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry en el Hospital de Fuenlabrada.

**Métodos:** Estudio retrospectivo descriptivo de la cohorte de pacientes con diagnóstico de enfermedad de Fabry mediante estudio genético en el Hospital de Fuenlabrada.

**Resultados:** De los siete pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry en el Hospital de Fuenlabrada, cinco son mujeres (71,42%) y dos son hombres (28,57%), con una mediana de edad al diagnóstico de 47 años. Al diagnóstico, seis de ellos presentaban clínica (86%), siendo la manifestación más frecuente la córnea verticilata en cuatro pacientes (51,75%). Tres de ellos (42,9%) presentaron clínica digestiva variada (diarrea, estreñimiento, dispepsia o dolores abdominales inespecíficos). Tanto las acroparestesias como los angioqueratomas fueron referidos por dos de los pacientes (28,6%) al inicio. Durante el seguimiento, destaca el desarrollo de hipertrofia del ventrículo izquierdo en dos de los pacientes (28,6%) y acroparestesias en uno de ellos (tabla y fig. 1).

	Al diagnóstico	Durante el seguimiento
Acroparestesias	2/7 (28,6%)	1/7 (14,3%)
ACV	0/7	0/7
Otra clínica neurológica	0/7	0/7
Cornea verticilata	4/7 (51,7%)	0/7
Angioqueratomas	2/7 (28,6%)	0/7
Hipoacusia	0/7	0/7
Clínica digestiva	3/7 (42,9%)	0/7
ERC	0/7	0/7
Proteinuria	0/7	0/7
Alteraciones ECG	0/7	0/7
HVI	0/7	2/7 (28,6%)



**Discusión:** La enfermedad de Fabry es una enfermedad genética con patrón de herencia ligada al sexo. Las mutaciones en el gen codificante de la enzima alfa-galactosidasa, suponen acumulación lisosomal de globotriosilceramida. La prevalencia de la enfermedad no es bien conocida y es posible que esté infraestimada dada la gran variabilidad clínica y dificultad diagnóstica. Se estima una prevalencia de la enfermedad de Fabry clásica que oscila entre 1:8.454 y 1:117.000 varones vivos. Los síntomas neuropáticos son los más frecuentemente descritos, siendo de aparición temprana (crisis de Fabry). La presencia de angioqueratomas y cornea verticilata es también frecuente. La afectación renal y cardíaca ocurre alrededor de los 20-40 años en hombres y entre 40-60 años en mujeres. La presentación en mujeres generalmente de menos gravedad y presentación tardía es debida a que las mujeres son heterocigotas y tienen un curso variable de la enfermedad, pudiendo ser desde asintomáticas hasta presentar un fenotipo grave similar al de los varones. Este hecho es debido a la inactivación aleatoria de uno de los cromosomas X (fenómeno de Lyon). Es de vital importancia el seguimiento a largo plazo de estos pacientes realizando controles periódicos con el fin de detectar afectación de órganos diana ya que existen tratamientos eficaces para frenar el deterioro y prevenir la disfunción.

**Conclusiones:** En la cohorte de pacientes con enfermedad de Fabry en el Hospital de Fuenlabrada existe un predominio de mujeres siendo la córnea verticilata la manifestación clínica más frecuente al diagnóstico. Durante el seguimiento, dos de los siete pacientes han desarrollado hipertrofia de ventrículo izquierdo, sin desarrollar ninguno de ellos daño renal atribuido a la enfermedad de Fabry. Ninguno de los pacientes ha presentado enfermedad cerebrovascular.

## Bibliografía

1. Grupo de trabajo Guía Española Multidisciplinar de Enfermedad de Fabry. Guía de práctica clínica multidisciplinar española sobre enfermedad de Anderson-Fabry. Instituto Aragonés de ciencias de la salud, ministerio de Sanidad. 2019. Disponible en: [https://portal.guiasalud.es/wpcontent/uploads/2019/06/gpc\\_581\\_enfermedad\\_anderson\\_fabry\\_compl.pdf](https://portal.guiasalud.es/wpcontent/uploads/2019/06/gpc_581_enfermedad_anderson_fabry_compl.pdf).