



## V-116 - CRIBADO DE ENFERMEDAD DE FABRY, EXPERIENCIA EN HOSPITAL DE FUENLABRADA

L. Velázquez Ríos<sup>1</sup>, H. Magro García<sup>1</sup>, A. Puente García<sup>2</sup>, P. Cuenca Ruiz<sup>1</sup>, R. Cristóbal Bilbao<sup>1</sup>, V. García de Viedma<sup>1</sup>, J. Vicente de la Sota<sup>1</sup>, A. Zapatero Gaviria<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna, <sup>2</sup>Nefrología. Hospital Universitario de Fuenlabrada. Fuenlabrada (Madrid).

### Resumen

**Objetivos:** Evaluar las indicaciones de despistaje de enfermedad de Fabry por las distintas especialidades médicas en el Hospital de Fuenlabrada. Así como los principales signos/síntomas que deberían hacer sospecha dicha metabolopatía.

**Material y métodos:** Análisis descriptivo basado en la revisión de historias clínicas y criterios clínicos que llevaron a los especialistas a solicitar el cribado de Enfermedad de Fabry desde 2005 hasta 2016. Se recogieron datos demográficos, clínicos y analíticos, así como el motivo principal de solicitud del screening y especialidad solicitante y estudio genético confirmatorio. El análisis estadístico se realizó con SPSS-22.

**Resultados:** Solicitadas 47 determinaciones de la actividad de  $\alpha$ galactosidasa, el 40,4% eran mujeres y el 59,6% hombres, con edad media de 54,21 años. Se objetivó mutación genética en el 10,6% (n = 5), de los cuales 3 eran mujeres. La terapia de reemplazo enzimática actualmente se lleva a cabo en 2 pacientes. Atendiendo a la distribución por frecuencia de la solicitud del cribado destaca Nefrología siendo responsable del 72,3% seguido de Neurología 14,9% y Medicina Interna con un 8,9%, de forma minoritaria el resto de especialidades. En cuanto a la función renal, el 45,9% presentaban proteinuria, de los cuales el 4,3% en rango nefrótico. Analizado el filtrado glomerular, el 27,7% de los pacientes tenían FG > 90, 23,4% entre 60-89, el 25,5% entre 30-59 y un 14,9% con FG 15-29 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Tan solo el 2,1% presenta FG < 15. En cuanto a los signos/síntomas: la manifestación neurológica más frecuente, fueron las parestesias (21,3%). El 10,6% presentaron ictus (ninguno de los pacientes Fabry). Se diagnosticaron a dos pacientes con angioqueratoma corporis difuso (Fabry). Se realizó ecocardiograma al 57,4% de los pacientes, de los cuales el 15% presentaban hipertrofia del ventrículo izquierdo. El 5,5% presentó insuficiencia cardíaca. Valvulopatía 12,8% y el 8,5% arritmias. La valoración oftalmológica se realizó en el 68,1% de los pacientes, presentando córnea verticillata el 8,5%.

**Discusión:** La enfermedad de Fabry, continúa siendo infradiagnosticada. En los últimos años ha aumentado el número de pruebas de cribado, especialmente en adultos, siendo nefrología el máximo peticionario, por la presencia de proteinuria como parámetro objetivo de la enfermedad. Destaca el aumento de cribado en el resto de especialidades, especialmente en Neurología. Los diagnósticos de enfermedad de Fabry han sido realizados por Medicina Interna. Pese al aumento de la sospecha diagnóstica en la edad adulta, es menor en adultos-jóvenes, población sobre la que tiene una mayor

rentabilidad el estudio. Ante la sospecha de dicha enfermedad se debería investigar en los antecedentes familiares e interrogar sobre manifestaciones sistémicas. En nuestro estudio destaca la ausencia del deterioro de la función renal en edades avanzadas, en vista que dicha alteración es secundaria a otras enfermedades no Fabry. Así, como el diagnóstico en familiares paucisintomáticos.