



<https://www.revlinesp.es>

## V-249 - TRATAMIENTO CON ALFA-GALACTOSIDASA EN UNA COHORTE DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY

A. Castellano Candalija, L. Bailón Álvarez, J. Guilloth Alfaro, J. García Puig, F. Arnalich Fernández, A. Sánchez Purificación

Medicina Interna. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Fabry es un trastorno del metabolismo de los glicosfingolípidos causado por el déficit o ausencia de actividad de la enzima lisosomal alfa-galactosidasa A, la cual se encuentra ligada a mutaciones en el gen GLA (Xq21.3-q22). Este déficit de actividad produce una acumulación en los lisosomas de globotriaosilceramida. El tratamiento sustitutivo consiste en la administración de alfa-galactosidasa A. El objetivo de este estudio es describir las características del tratamiento de una cohorte de 13 pacientes con Fabry.

**Material y métodos:** Se realiza un estudio observacional retrospectivo seleccionando a los pacientes tratados con alfa-galactosidasa A en seguimiento en consultas del Hospital Universitario La Paz, para evaluar la respuesta al tratamiento así como la presencia de reacciones adversas.

**Resultados:** Se incluyen 13 pacientes con diagnóstico de la enfermedad de Fabry. De los 13 pacientes en seguimiento, 8 (69,2%) están recibiendo tratamiento enzimático sustitutivo con alfa-galactosidasa (0,2 mg/kg cada 15 días), 1 paciente recibe tratamiento con beta-galactosidasa (1 mg/kg cada 15 días). 4 pacientes no presentaban criterios de tratamiento por lo que no se inició el mismo. La media de duración de tratamiento es de 9 años. Se detectó mejoría subjetiva de la clínica (dolor, astenia) en el 66,7% de los pacientes. 2 pacientes que han recibido tratamiento han presentando reacciones adversas que obligaron a la suspensión del mismo; uno de ellos debido a isquemia miocárdica durante la infusión del tratamiento, sin poder comprobar casualidad, y el segundo debido a la presentación de fiebre, cefalea, taquicardia y temblor tras las infusiones. Pese al tratamiento, una paciente presentó cardiopatía isquémica tipo SASEST, tras 17 años de tratamiento. 2 pacientes presentan infartos lacunares subclínicos detectados mediante prueba de imagen. 4 pacientes presentan mejoría de los síntomas y de la calidad de vida, 2 presentan empeoramiento clínico a pesar del tratamiento. Un paciente inició tratamiento, con enfermedad renal crónica, a pesar de la sustitución enzimática y trasplante renal ha fallecido por complicaciones cardiacas.

**Discusión:** En nuestra cohorte, el tratamiento con alfa galactosidasa ha sido administrada a 9 pacientes con enfermedad de Fabry, mejorando en todos los casos la sintomatología de forma subjetiva. En un número importante de pacientes, la enfermedad progresa a pesar del tratamiento. Porcentaje diferente a lo que refleja la literatura. Existiendo reacciones adversas al tratamiento en un porcentaje significativo, acorde a la literatura.

**Conclusiones:** En la cohorte estudiada, el tratamiento enzimático sustitutivo es eficaz en la enfermedad de Fabry, pero se detecta un porcentaje importante de reacciones adversas y empeoramiento de la clínica.