



6020-5. ENFERMEDAD DE FABRY Y CONSTELACIÓN DE SÍNTOMAS: ¿ES TAN FRECUENTE LA AFECTACIÓN MULTISISTÉMICA?

Miguel Soroa Ortuño, Elena Astudillo Cortés, Noemi Barja González, Alejandro Junco Vicente, Antonio Adebá García, María Vigil-Escalera Díaz, Rut Velasco Álvarez y Ana Fidalgo Argüelles

Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias.

Resumen

Introducción y objetivos: La enfermedad de Fabry (EF) tiene una afectación multisistémica con síntomas progresivos e inespecíficos, dificultando el diagnóstico de la enfermedad. La literatura hace un llamamiento a los *red flags* para incrementar la sospecha clínica.

Métodos: Se revisaron todos los pacientes diagnosticados de EF mediante análisis genético en seguimiento en un hospital terciario con especial interés en la sintomatología referida por estos pacientes y la afectación orgánica.

Resultados: Se identificaron 11 pacientes con diagnóstico de EF pertenecientes a 6 familias (con identificación de variantes patogénicas en 5 familias y 1 polimorfismo genético en una familia presentando sus miembros afectación cardíaca y renal). La edad media fue de 47,1 años y un 36,4% eran varones. Durante un seguimiento medio de 17,6 años se observaron los siguientes hallazgos: el 72,7% de los pacientes tenían afectación cardíaca (todos ellos con hipertrofia ventricular izquierda con septo medio de 16 mm). Cinco pacientes (45,5%) presentaron proteinuria en orina de 24 horas (3 pacientes requirieron diálisis y 2 un trasplante renal a lo largo del seguimiento). Un 36,4% refirió haber padecido acroparestesias, un 27,3% intolerancia al calor o alteraciones de la sudoración, y un 27,3% clínica gastrointestinal. Un 18,2% presentó angioqueratomas y en un 27,3% se evidenció cornea verticillata. Solo un paciente (9%) presentó un accidente cerebrovascular.

Conclusiones: La constelación de síntomas en torno a la EF, pese a ser considerados muchos de ellos como clásicos o típicos, se presentan en baja frecuencia dificultando el diagnóstico precoz. La afectación cardíaca en forma de hipertrofia ventricular (presente en el 73% de los pacientes) fue más frecuente pero de inicio más tardío.