



7006-15. AFECTACIÓN CLÍNICA DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY CON Y SIN FENOTIPO CARDIACO

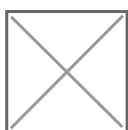
Jessica Sánchez Quiñones¹, Diana Hernández Romero², Vicente Climent Payá¹, Luis Caballero Jiménez³, José Luis Ibáñez Criado¹, Marina Martínez Moreno¹, Antonio García Honrubia¹, Juan Gabriel Martínez Martínez¹ y Francisco Marín Ortuño², del ¹Hospital General Universitario de Alicante, Alicante, ²Instituto Murciano de Investigación Biosanitaria Virgen de la Arrixaca, Murcia y ³Hospital Los Arcos del Mar Menor, Pozo Aledo, San Javier (Murcia).

Resumen

Introducción y objetivos: El objetivo es describir el genotipo y las características clínicas de una cohorte de pacientes con enfermedad de Fabry (EF), así como las características diferenciales entre los grupos con y sin afección cardiaca.

Métodos: Se diseñó un estudio descriptivo transversal multicéntrico en una cohorte de pacientes con diagnóstico genético de EF. Se realizó valoración clínica, ECG, ecocardiografía y extracción de sangre. Se clasificaron en función de si presentaban afección cardiaca (espesor ventricular $\geq$ 13 mm o la existencia de afección en el ECG).

Resultados: Se incluyó a 44 pacientes de 11 familias. Las familias con mayor número de pacientes presentaban las mutaciones g.5052_5079del28 y p.S238N. Las características clínicas se muestran en la tabla. No hubo diferencias en la edad de varones respecto a mujeres (44,4 frente a 47,4; $p = 0,520$). De los 44 pacientes, 21 tenían afección cardiaca (47,7%). En el grupo con afección cardiaca hubo más varones (71,4 frente a 26,1; $p = 0,006$) y presentó mayor edad (media 52,2 frente a 39,9 años; $p = 0,008$), peor clase funcional (4,8 frente a 95,7%; $p = 0,001$ en clase I NYHA) y mayor afección renal (9,5 frente a 61,9%; $p = 0,001$). Las manifestaciones sistémicas más frecuentes fueron las acroparestesias (31,8%), la hipo/hiperhidrosis (20,5%) y la hipoacusia (18,2%), sin encontrarse diferencias entre subgrupos (figura). Los pacientes presentaron una puntuación MSSI global mediana de 12 (8-20), teniendo mayor puntuación los pacientes con afección (mediana 18 frente a 3; $p = 0,001$). La actividad enzimática de β -Gal A fue menor en los pacientes con afección (mediana de 12,5 [8,0-18,0%] frente a 38 [17,0-75,0%]; $p = 0,007$). 23 de los 44 pacientes (52,3%) estaban en tratamiento sustitutivo enzimático (alfa-agalsidasa), 18 pacientes en el grupo con afección cardiaca y 5 en el subgrupo sin ella (85,7 frente a 21,7%; $p = 0,001$). El 17% de los pacientes tratados eran varones y el 6% mujeres ($p = 0,001$). La edad media de inicio fue de $46,40 \pm 11,40$ años, sin diferencias entre los varones y las mujeres (43,2 frente a 44,5; $p = 0,659$).



Síntomas y afección orgánica según el tipo de paciente.

Características clínicas de la población incluida

Variables	N = 44
Edad (años)	45,9 ± 16,6
Sexo varón [n (%)]	21 (47,7)
Actividad enzimática (%)	16,5 (9-36,4)
NYHA [n (%)]	
I	32 (72,7)
II	11 (25)
III	0 (0,0)
IV	1 (2,3)
HTA [n(%)]	17(38,6)
TFG (ml/min/m ²)	93,7 ± 38,3
Cociente albúmina/creatinina (mg/g)	6,00 (1,50-31,00)
Trasplante renal [n (%)]	4 (9,1)
MSSI Global	12 (3-20)
Antecedentes FA/ <i>flutter</i> auricular, [n (%)]	5 (11,4)
Grosor máximo (mm)	12 (9,2-17)
Masa ventricular izquierda indexada (g/m ²)	102,9 ± 56,1

Diámetro de la aurícula izquierda (mm)	33,5 ± 6,3
Relación E/A	1,23(0,94-1,68)
DAI, [n (%)]	3 (6,8)

Las magnitudes expresan el número de pacientes y el porcentaje respecto al total de los pacientes con datos en cada variable, media y desviación estándar, o mediana y rango intercuartílico según corresponda.

DAI: desfibrilador automático implantable, FA: fibrilación auricular, HTA: hipertensión arterial, NYHA: *New York Heart Association*, TFG: tasa de filtrado glomerular.

Conclusiones: Presentamos los datos clínicos de una cohorte amplia de pacientes con diagnóstico genético de EF en la que varones y mujeres están bien representados y en la que la mitad recibían tratamiento enzimático. Los pacientes del subgrupo con afección cardíaca eran pacientes mayores con un predominio de varones y con una afección cardíaca y multisistémica significativa.