



## 6000-262. ENFERMEDAD DE ANDERSON-FABRY: NO TAN "LIGADA A X"

Enfermedad de Anderson-Fabry: no tan "ligada a X"

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Anderson Fabry es una enfermedad por depósito con afectación sistémica, predominio masculino y patrón de herencia ligado a X. Nuestro objetivo es describir las características de una familia portadora de una nueva mutación en alfa galactosidasa A, M187R.

**Resultados:** 15 individuos (3 varones y 12 mujeres) de una familia resultaron portadores o portadores obligados de la mutación M187R. Los portadores varones fueron diagnosticados de miocardiopatía (MCP), afectación renal o neurológica a la edad media de 41, 29 y 39 años respectivamente, mientras que las portadoras mujeres fueron diagnosticadas a una edad de 51, 70 y 46 años. Esto supone una edad media de debut para los varones de 29 años versus 46 para las mujeres. 9/15 (60%) presentaban MCP. Ninguno tenía obstrucción. El ECG demostró onda delta sugestiva de vía accesoria en 3 individuos (1 varón y 2 mujeres). 1 mujer severamente afectada tuvo 1 episodio de taquicardia ventricular sostenida y parada cardíaca debida a fibrilación ventricular a los 59 años. 4/15 (26,6%) portadores desarrollaron insuficiencia renal (3 varones antes de los 40 años de edad y una mujer después de los 40 años). 4 individuos fallecieron. Un varón falleció a los 70 años de edad debido a enfermedad cardiorenal en estadio terminal pese a trasplante renal y cardíaco, 2 mujeres y un varón fallecieron de forma súbita a las edades de 63, 64 y 57 años respectivamente. El Mainz Severity Score Index (MSSI) fue calculado para todos los individuos. El MSSI medio para los varones fue 55,33/76, mientras que el MSSI medio para las mujeres fue 30,5/76. El subíndice cardiológico del MSSI parece apuntar hacia una afectación cardiológica grave tanto para los varones como para las mujeres "ambos mayores de 40 años" de esta familia (17,3/20 vs 14,6/20). Esto significa que se han identificado fenotipos severos para varones y mujeres de esta familia.

**Conclusiones:** La afectación cardíaca y renal de la enfermedad de Fabry puede presentar una gravedad similar a edades similares para portadores tanto varones como mujeres. Por tanto, el patrón de herencia recesiva ligada a X podría no ser tan evidente. El acortamiento del intervalo PR y la onda delta sugestiva de vía accesoria pueden aparecer como características de la enfermedad de Fabry. La nueva mutación M187R de la alfa GAL-A parece asociarse a un fenotipo especialmente maligno.