



6040-12. DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE FABRY EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL: UN RETO PARA EL CARDIÓLOGO

Miguel Soroa Ortuño, Elena Astudillo Cortés, Noemi Barja González, Alejandro Junco Vicente, Andrea Aparicio Gavilanes, David Ledesma Olóriz, Javier Martínez Díaz, Pedro Vidau Argüelles, Jesús M^a de la Hera Galarza y Ana Fidalgo Argüelles

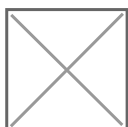
Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias.

Resumen

Introducción y objetivos: El diagnóstico de la enfermedad de Fabry (EF), con una incidencia estimada de 1:40.000 a 1:117.000, requiere de un alto índice de sospecha dada la afectación multisistémica y la inespecificidad de sus síntomas.

Métodos: Realizamos un estudio transversal descriptivo; para ello se revisaron todos los pacientes diagnosticados de EF en un hospital terciario (con una población de referencia de 1.018,784 habitantes), con especial interés en el diagnóstico de la entidad y la afectación cardiovascular.

Resultados: Se identificaron 11 pacientes (10 vivos) en los últimos 43 años con diagnóstico de EF, pertenecientes a 6 familias teniendo además el 82% antecedentes familiares de nefropatía o cardiopatía. Se detectaron las siguientes variantes patogénicas en el gen GLA: p.Arg100Ter, p.Gln57Ter, p.Ile359fs, p.Trp95Ter, p. Arg118Cys y el polimorfismo R118C). De los 4 pacientes con polimorfismo R118C, 2 fueron mujeres que presentaron insuficiencia renal precisando hemodiálisis y afectación cardiovascular con hipertrofia ventricular (HVI) en rango moderado o grave. La edad media en el momento del diagnóstico fue de 30,3 años y un 36,4% eran varones y un 18,2% padecían hipertensión arterial. Dos pacientes (18,2%) se diagnosticaron desde diálisis, 1 paciente (9,1%) a raíz de HVI y el resto a raíz del estudio de los familiares. En los casos índices el retraso medio hasta el diagnóstico fue de 20,4 años. De los 11 pacientes, 6 (54,6%) se diagnosticaron en los últimos 7 años. Todos los pacientes fueron seguidos con eco y holter bianual y cardioRM a criterio clínico, siendo el hallazgo más frecuente la HVI (72,2%), moderada o grave en el 63,6%. Sin embargo, solo una paciente presentó insuficiencia cardiaca y arritmias registradas (fibrilación auricular). En cuanto a otros eventos cardiovasculares, un paciente varón presentó infarto agudo de miocardio e ictus antes de los 50 años.



Conclusiones: Aunque observamos cierta tendencia a un mayor diagnóstico de EF en los últimos años, continúa siendo un reto para el cardiólogo clínico con solo un 9,1% de los pacientes diagnosticados a raíz de la afectación cardiovascular a pesar de la alta prevalencia de HVI (72,2%), con frecuencia sin hipertensión arterial. Dado que existe un tratamiento específico, es crucial incrementar nuestros esfuerzos en el diagnóstico precoz.