

ENFERMEDAD DE FABRY, FACTORES PRONÓSTICOS RELACIONADOS CON EL FILTRADO GLOMERULAR

MT Valda de Miguel 1; V. Martínez Jiménez 1; AN Hernández González 1; PP Ortuño López 1; JL Albero Dolon 1; E. Fernandes de Figueiredo 2; F. Morales Caravaca 1; F. Hadad Arrascue 1; I. López Jiménez 1; JB. Cabezuelo Romero 1

1 Nefrología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia/España

2 Hematología, Hospital General Universitario de Alicante, Alicante/España

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad hereditaria de depósito causada por variantes patogénicas de la enzima α -galactosidasa A (AGAL-A), cuya disfunción provoca acumulación lisosomal de globotriaosilceramida (Gb₃). Se considera una de las enfermedades de depósito lisosomal más frecuentes, no obstante la dificultad del diagnóstico provoca un retraso en el mismo de 13,7 años en varones y de 16,3 años en mujeres. Las alteraciones que suceden en la EF suelen aumentar con la edad y nuestro objetivo ha sido describir los principales factores pronósticos que determinen la evolución renal de acuerdo a filtrado glomerular (FG).

MATERIAL Y MÉTODOS

Hemos realizado un estudio descriptivo observacional siendo la población diana los pacientes afectos o portadores de la EF del Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (HUVA) hasta el 23 de Diciembre de 2021.

RESULTADOS

32 pacientes: 9 hombres (28,1%) y 23 mujeres (71,9%) de entre 8 y 86 años siendo la media de edad de 51,38 años (DE=20,23). Clínica de EF 15 (62,5%) y 9 portadores asintomáticos (37,5%).

El filtrado glomerular fue:

- Menor en hombres que en mujeres sin diferencias significativas: 86,27 +/-36,37 vs 95,65 +/-24,79 (p= 0,458).
- Relación estadísticamente significativa con la edad de forma inversa (r=-0,773; p=0,01) y con la albuminuria de forma directa (r=0,972, p=0,01).
- Menor de forma estadísticamente significativa (p= 0,0001) en aquellos con hipertensión arterial.
- Menor en diabéticos tipo II pero sin significación estadística (p= 0,53).
- Menor de forma significativa (p=0,006) en pacientes con anemia.
- Significativamente menor en pacientes con HVI (p=0,011), portadores de marcapasos (p=0,004) o alteraciones en el ECG (p=0,004).
- Menor en pacientes con Córnea Verticilata y diarrea, pero sin significación estadística (p=0,348 y p=0,56, respectivamente).

CONCLUSIONES

Los principales factores pronósticos que se relacionan con un mayor deterioro de la función renal son: edad, HVI, HTA, albuminuria, anemia, alteraciones en ECG y necesidad de implante de marcapasos.

La DM tipo II, la proteinuria, la clase NYHA y la fracción de eyección no muestra una relación estadísticamente significativa con el FG.

Estos hallazgos están en concordancia con lo descrito en la literatura.