



# Neurology perspectives



## 18887 - Manifestaciones cerebrovasculares de la enfermedad de Fabry: las potenciales ventajas de un manejo multidisciplinar

Bocero García, A.; Laviana Marín, Á.; Domínguez Mayoral, A.; Montero Ramírez, E.; Pérez Sánchez, S.; Montaner Villalonga, J.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Fabry (EF) es una patología de depósito lisosomal de herencia ligada al X. Se debe al déficit de actividad de la enzima alfa-galactosidasa A. El acúmulo de glucoesfingolípidos provoca clínica multisistémica incluyendo neurológica, principalmente dolor neuropático con acroparestesias, pero también ictus por dolicoectasia o émbolos por miocardiopatía. Describiremos nuestro protocolo multidisciplinar y los dos casos de EF.

**Material y métodos:** Nuestro centro ha establecido un protocolo sobre EF y un equipo de trabajo multidisciplinar que incluye a varios servicios. El seguimiento neurovascular se realiza en nuestra consulta de ictus infrecuente. Como parte del cribado incluye exploraciones repetidas, RM y angiografías trienales a partir de los 21 años en varones y 30 en mujeres.

**Resultados:** Presentamos a dos hermanos de 38 y 40 años que sufrían acroparestesias desde la infancia, cuya madre falleció por ictus hemorrágico. Por sospecha de polineuropatía de fibra fina se realizó test genético, encontrándose mutación en el gen GLA (p.leu14pro) asociada con EF. Ambos pacientes comenzaron tratamiento sustitutivo con agalsidasa beta quincenal, con control óptimo de las acroparestesias. Durante el seguimiento ambos desarrollaron miocardiopatía, córnea verticillata y diarrea. El mayor desarrolló también enfermedad renal crónica y enfermedad de pequeño vaso detectada en RMN. No se han detectado eventos cerebrovasculares hasta la fecha.

**Conclusión:** Los protocolos multidisciplinarios y el trabajo en equipo permiten un diagnóstico más precoz, un adecuado tratamiento y mejoran la calidad de vida de los pacientes con EF. El papel del neurólogo es importante entre los médicos implicados en el manejo de esta enfermedad.