



# Medicina de Familia. SEMERGEN

<http://www.elsevier.es/semergen>



## 347/4198 - ENFERMEDAD DE ANDERSON-FABRY

M. Martínez Picón<sup>a</sup>, M. Medrán Hidalgo<sup>b</sup>, M. Naz Núñez<sup>a</sup> y M. Fernández Vizcaíno<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Solana. Ciudad Real.

<sup>b</sup>Médico de Familia. Centro de Salud La Solana. Ciudad Real. <sup>c</sup>Médico Residente de 1<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Arenas de San Juan. Ciudad Real.

## Resumen

**Descripción del caso:** Varón de 48 años que acude a consulta por presentar en el último año dos episodios de mareo en un intervalo de varios meses. El primer episodio se inició por la mañana, tras el desayuno y el segundo mientras estaba trabajando (trabaja en la construcción), este último, acompañado de pérdida de conocimiento. Ambos cuadros cursaron sin pródromos y con una duración inferior a 5 min. El paciente es fumador de 2 paquetes/día. No HTA, no DLP, no DM. No otros FRCV. Como antecedentes familiares destaca: padre fallecido a los 50 años por Ictus y dos tíos paternos fallecidos por muerte súbita a los 52 años.

**Exploración y pruebas complementarias:** ECG: elevación del ST en cara inferior de 1 mm. Análisis sanguínea: Hb 15,1, Htc 44,9, leucocitos 9,1, neutrófilos 53%, linfocitos 32,9%, urea 33, creatinina 0,8, PCR 1,0, sodio 141, potasio 4,6, cloro 106. Ergometría: Al 86%, 13m, clínica y eléctricamente negativa. Respuesta hipertensiva sistólica y diastólica en el límite superior. Buena capacidad funcional. Ecocardiograma: Hipertrofia concéntrica moderada-grave de predominio septal con FE conservada. Cavidades de tamaño normal. Holter: sin alteraciones. CRM: moderada hipertrofia del SIV, sin datos concluyentes de miocardiopatía hipertrófica asimétrica. No se aprecian realces patológicos en el miocardio.

**Orientación diagnóstica:** Enfermedad de Anderson-Fabry.

**Diagnóstico diferencial:** Enfermedad de Anderson-Fabry. Miocardiopatía hipertrófica. Hipertrofia ventricular izquierda inexplicada.

**Comentario final:** El síndrome de Anderson-Fabry es una enfermedad ligada al cromosoma X cuyo defecto produce un déficit de la alfa-galactosidasa A, que ocasiona una acumulación de lisosomas en múltiples células. La clínica de la enfermedad puede cursar de manera silente y ser un hallazgo casual. En el caso que nos compete tras la clínica de presíncope-síncope de repetición y tras la realización de un ecocardiograma (método principal de diagnóstico de la enfermedad) se detectó una hipertrofia concéntrica de predominio septal, unos de los signos diagnósticos de esta patología. Debemos iniciar tratamiento de reposición enzimática (ERT), cuyo objetivo es mejorar la función miocárdica, y realizar un estudio a familiares de primer grado por su componente genético.

## Bibliografía

1. Nagueh SF, et al. Enfermedad de Fabry: características clínicas, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad cardíaca. UpToDate, 2018.

**Palabras clave:** Enfermedad Anderson-Fabry.