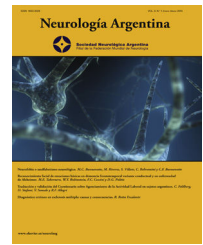




Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Carta al Editor

Enfermedad de Fabry y síndrome de piernas inquietas: certificación

Fabry's disease and restless legs syndrome: Certification

Sr. Editor:

La observación de un síntoma, signo o síndrome aún no descrito en una entidad, e indagando en los buscadores bibliográficos más conocidos, originan pensamientos de autocritica, que con frecuencia determinan que esa experiencia no llegue a ser publicada. Las investigaciones se suelen proyectar sobre el trabajo de otros especialistas, aplicándose modificaciones para lograr que incógnitas no develadas, contribuyan a esclarecer áreas de una enfermedad. Recordamos que en el registro que efectuamos en el año 2006, sobre el síndrome de piernas inquietas (SPI) en la enfermedad de Fabry (EF), y su asociación con el dolor neuropático¹, hicimos una exhaustiva búsqueda de lo publicado hasta ese momento. Sin hallar referencias sobre esta combinación de manifestaciones. En aquel entonces, planteamos como hipótesis de nulidad, si el SPI fuese una nueva manifestación del fenotipo de la EF había pasado sin diagnóstico. Después de unos meses de especulaciones decidimos publicarlo. Sin embargo, en los años siguientes, en algunas revisiones sobre la presencia de SPI, no lograba concretarse la combinación fenotípica de estos hallazgos²⁻⁴. Acerca de la EF y el SPI, pensamos que en los años venideros, tendríamos las aclaraciones, pero manteníamos incertidumbre sobre lo descrito hace 9 años.

En 2016, llegó la certificación. En un estudio realizado en la Universidad de Melbourne, Australia⁵, fueron analizados 32 pacientes homocigotas de EF, y en un grupo de ellos el 75% tuvieron SPI y con estudio de polisomnografía, el SPI fue elevado al 95%. En la serie reportada en 2007, en 11 pacientes homocigotas y heterocigotas, solo el 36% presentó SPI¹, siendo estos últimos enfermos más jóvenes que el grupo de Australia. Mejorar este nuevo fenotipo contribuye a una mejor calidad de vida.

BIBLIOGRAFÍA

1. Domínguez RO, Michref A, Tanus E, Amartino H. Síndrome de piernas inquietas en la enfermedad de Fabry: asociación con dolor neuropático. *Rev Neurol.* 2007;45:474-8.
2. Llanea-González MA, Abella-Corral J, Aldrey-Vázquez JM, Aneiros-Díaz A, Macías-Arribi M, Santos-García D. Síndrome de las piernas inquietas. *Rev Neurol.* 2009;48 Supl 1: S33-36.
3. Winkelman JW, Gagnon A, Clair AG. Sensory symptoms in restless legs syndrome: The enigma of pain. *Sleep Med.* 2013;14:934-42.
4. Novak M, Winkelman JW, Unruh M. Restless legs syndrome in patients with chronic kidney disease. *Semin Nephrol.* 2015;35:347-58.
5. Talbot A, Hammerschlag G, Goldin J, Nicholls K. Sleep disturbance, obstructive sleep apnoea and abnormal periodic leg movements: Very common problems in Fabry disease. *JIMD Rep.* 2016 [Epub ahead of print].

Raúl O. Domínguez^{a,*} y Hernán Amartino^b

^a Servicio de Neurología, Hospital Sirio Libanés, Buenos Aires, Argentina

^b Servicio de Neurología Infantil, Hospital Austral, Buenos Aires, Argentina

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: dominguezraul@yahoo.com.ar
(R.O. Domínguez).

1853-0028/

© 2016 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

<http://dx.doi.org/10.1016/j.neuarg.2016.09.001>