

XXXVIII REUNIÓ ANUAL

SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA

26 i 27 de maig de 2022

Universitat Pompeu Fabra
Barcelona School of Management
Auditori, Edifici Balmes



MÁS ALLÁ DE LO EVIDENTE. UN CASO NO SOSPECHADO DE ENFERMEDAD DE FABRY EN UNA MUJER

Verónica Coll Brito; Adria Tinoco; Leonor Fayos De Arizon; Gerson Berná; Lluís Guirado; Roser Torra
Fundació Puigvert

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades hereditarias son de las principales causas de enfermedad renal crónica (ERC) de aparición temprana, responsables de hasta un 15% de los casos de tratamiento renal sustitutivo en adultos. Un porcentaje de pacientes con ERC sin filiar padecen realmente una enfermedad hereditaria infradiagnosticada.

CASO CLÍNICO:

Mujer 49 años, antecedentes de hipertensión e hipotiroidismo. A nivel familiar padre con ERC terminal diagnosticada en fase avanzada (85 años). Derivada por proteinuria (0,49g/24 horas) y FG de 50 ml/min. La analítica confirma deterioro de función renal (creatinina 133 μmol/L) y sedimento con microhematuria dismórfica. Estudio inmunológico negativo, proteinograma e inmunoglobulinas normales. Ecografía normal. Se solicita biopsia renal: citoplasma amplio y vacuolado en podocitos. Leve expansión de matriz mesangial y engrosamiento de pared de capilares. IF: depósito global y difuso granular en mesangio de IgA(++) y C3(++). Dado al antecedente familiar se solicita, además, estudio genético. Realizando secuenciación masiva de genes asociados a enfermedades renales hereditarias se obtiene una variante de secuencia patogénica del gen GLA c.786G>A p.(Tyr262*) en heterocigosis en el exón 5. Variante de secuencia truncante tipo nonsense que da lugar a la creación de un codón de terminación de la traducción proteica prematuro, generando una proteína Galactosidasa A truncada. Se diagnostica de Nefropatía IgA y Enfermedad de Fabry. Reinterrogando de forma dirigida a la paciente, refería episodios de deshidratación por exposición solar precisando hidratación endovenosa y acroparestesias. Se realizaron pruebas complementarias descartando patología cardíaca, cerebral y auditiva, confirmando la presencia de córnea verticilata. Se descartó enfermedad en progenitores e hijo. Tras diagnóstico, se inicia terapia de reemplazo enzimático (Fabrazyme) evidenciando estabilidad de función renal.

CONCLUSIÓN

Este caso demuestra la importancia de indagar en la práctica diaria, al haber obtenido frente a una patología prevalente, el diagnóstico de una enfermedad hereditaria que puede repercutir en otros órganos diana. Muestra la dificultad en sospechar la enfermedad de Fabry en mujeres.