

Estudio de prevalencia de la enfermedad de Fabry en pacientes con ERC

Sonia Perea García

Hospital Clínic de Barcelona. España

Introducción:

La enfermedad de Fabry es una enfermedad de la denominada rara: la prevalencia/incidencia en el paciente con nefropatía es poco conocida dada su complejidad. El objetivo de éste estudio fue valorar la prevalencia de la enfermedad de Fabry en pacientes con ERC que se visitan en consultas externas del servicio de Nefrología de nuestro Hospital. Tras la selección inicial de la muestra (450 pacientes) se realiza un análisis de su historia clínica para verificar los diagnósticos. Se excluye de la muestra a los menores de 18 años, a los pacientes afectados de poliquistosis renal, a los pacientes con ERC en estadio V pre diálisis y a los pacientes con diagnóstico claro de su enfermedad renal o confirmado mediante biopsia renal (la muestra se reduce a 120 pacientes).

Los pacientes seleccionados acuden a revisión en dispensario y es entonces cuando se les informa del estudio y se les pide su participación (documento consentimiento informado). Se realiza el primer test consistente en la punción capilar con obtención de 3 gotas de sangre que impregnan la tarjeta especialmente preparada para el estudio (test de la gota seca) para la determinación inicial de déficit enzimático (alfa-galactosidasa A) en nuestros pacientes. Una vez obtenidos los resultados de los test de sangre seca, seleccionamos los pacientes con resultados enzimáticos anormalmente bajos, según sexo y edad. Pasamos entonces a contactar con ellos telefónicamente para realizar una segunda determinación. Esta vez con una extracción de sangre periférica (5 cc) para realizar el estudio genético (GLA).

Resultados:

De los 120 pacientes seleccionados inicialmente se realizan 89 test (algunos pacientes rechazan participar, otros causan baja o dejan de cumplir los criterios acordados durante los meses que dura la recogida de muestras). Según los resultados obtenidos se realizan 20 estudios genéticos de confirmación (8 mujeres y 12 hombres). Los resultados son negativos.

Conclusión:

La prevalencia de la enfermedad en la muestra según el estudio es inapreciable. El test de la gota seca es poco sensible y poco específico. Aunque su coste es mínimo precisa de personal cualificado para la recogida y para el análisis. El estudio genético tiene una fiabilidad concluyente. Con el abaratamiento de su coste en la actualidad cabe plantearse el diagnóstico en base a la clínica del paciente y el estudio genético.