Semergen. 2015;41 (Espec Congr):1743

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

160/2571 - AFECTACIÓN OFTALMOLÓGICA, CARDÍACA, RENAL Y NEUROLÓGICA ATRIBUIBLE A ENFERMEDAD DE FABRY (EF)

R. Yuste Ballesta[a], L. Sambrana Iglesias[b], F. Otalora Barceló[c], T. Ricart Pena[d], L. Simón Sánchez[e] y F. Alcázar Manzanera[f]

[a]Médico Residente de 4º año de Oftalmología. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia. [b]Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Alcantarilla. Murcia. [c]Médico de Familia. Centro de Salud Santa María de Gracia. Murcia. [d]Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Murcia-San Andrés. Murcia. [e]Médico Residente de 4º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud La Ñora. Murcia. [f]Médico de Familia. Centro de Salud Barrio Peral. Cartagena. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Varón, de raza negra y 37 años de edad con importante barrera idiomática y sin antecedentes de interés, que consulta en atención primaria por cuadro de epigastralgia con náuseas de corta evolución sin otra sintomatología asociada. El abdomen no presentaba hallazgos en la exploración por lo que se inició tratamiento sintomático. Reconsulta pasado un mes por persistencia de la clínica, asociando edemas en miembros inferiores y disnea de esfuerzo moderado. Presentaba crisis hipertensiva y signos de hipertrofia ventricular, por lo que lo derivamos a urgencias hospitalarias por sospecha de emergencia hipertensiva. En urgencias se constató insuficiencia renal y cardiomegalia por lo que se ingresa para estudio. Durante el ingreso se evidencia un cuadro de afectación renal, cardíaca, oftalmológica y neurológica compatible tanto para enfermedades por depósito como para hipertensión arterial maligna. No se pudo finalizar el estudio por fuga del paciente. Al mes vuelve a ingresar por disartria (ictus subagudo) volviendo de nuevo a fugarse del hospital sin finalizar estudio. Actualmente sigue sin presentar diagnóstico de confirmación y el paciente presenta una mala adherencia al tratamiento con múltiples consultas en urgencias por crisis hipertensivas.

Exploración y pruebas complementarias: Exploración cardiopulmonar: soplo sistólico en foco aórtico y crepitantes bibasales. Hepatomegalia dudosa en exploración abdominal. Extremidades: Edema de fóvea. No signos de trombosis venosa. Tensión arterial 260/150 mmHg. Electrocardiograma: Ritmo sinusal a 75 lpm. Criterios de hipertrofia de ventrículo izquierdo. Sin alteraciones de la repolarización. Analítica: destaca creatinina 5,30 mg/dl. Albuminuria 500 mg/dl. Ecografía abdominal: hepatomegalia leve. Pérdida de la diferenciación corteza-seno renal bilateral. Ecocardiografía: hipertrofia concéntrica restrictiva de VI. Radiografía de tórax: índice cardio-torácico sugerente de cardiomegalia. Ecografía abdominal: Hepatomegalia leve. Pérdida de la diferenciación corteza-seno renal bilateral. Leve derrame pleural bilateral. Ecocardiografía: grave hipertrofia concéntrica restrictiva de VI. Exploración oftalmológica: biomicroscopia ambos ojos (AO): Depósitos en polo anterior inespecíficos. Resto de polo anterior normal. FO de AO: exudados algodonosos. Edema retiniano y tortuosidad vascular. Retinopatía hipertensiva grado IV. Biopsia

colon negativas para amiloidosis. Estudio de autoinmunidad y trombofilia normal.

Juicio clínico: Afectación multiorgánica atribuible a EF.

Diagnóstico diferencial: Amiloidosis, HTA maligna.

Comentario final: Presentamos un caso donde la barrera idiomática generó un dilema ético, diagnóstico y de adherencia al tratamiento en nuestro paciente. Otros temas con cariz socio-político-sanitario agravaron el problema. Nuestro paciente presenta alta sospecha de EF, aunque está pendiente de confirmación. Es de vital importancia para la salud del paciente inmigrante el solventar este problema. Saber llegar a él hubiese evitado la fuga, mejorando así el pronóstico. Nuestro deber como médicos de atención primaria es tratar de reconducir la actitud del paciente incidiéndole en el control tensional, alentarle a finalizar el estudio y ayudarle buscándole asistencias sociales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Falk R, et al. Amiloid heart disease. Progress in Cardiovascular Diseases. 2010;52:347-61.

2. Seydelmann N,¿ Wanner C,¿ Störk S,¿ Ertl G,¿ Weidemann F. Fabry disease¿and the heart. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.¿2015;29(2):195-204.

3. Hipertensión arterial maligna. Una visión actualizada. NefroPlus. 2011;4(1):34-43.

1138-3593 / © 2015 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.