



# Neurology perspectives



## 22091 - PROPUESTA DE MANEJO Y SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON ENFERMEDAD DE FABRY EN UN HOSPITAL DE COMPLEJIDAD MEDIA

Colilla Cantalejo, L.; Gonçalves Faria, V.; Alegre Domínguez, L.; Galiana Ivars, A.; Sánchez del Valle, O.; Colas Rubio, J.; Camacho Nieto, A.; Gallardo Corral, E.; Vargas Cantalejo, C.; Sánchez Cano, N.

Servicio de Neurología. Hospital Nuestra Señora del Prado.

### Resumen

**Objetivos:** El objetivo es facilitar el abordaje clínico, optimizar las estrategias terapéuticas y homogeneizar el seguimiento de los pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry (EF).

**Material y métodos:** En nuestro centro se ha creado un equipo multidisciplinar compuesto por profesionales sanitarios especializados en nefrología, cardiología, neurología, pediatría, análisis clínicos y farmacología, entre otras disciplinas. A nivel neurológico, se realiza una TAC cerebral en el momento agudo y una RNM cerebral basal, con seguimiento anual. Asimismo, se lleva a cabo una valoración sistemática de síntomas neuropáticos. En el ámbito cardiológico, la prueba de imagen de elección es la RMN cardíaca basal, con seguimiento bianual. En caso de no disponibilidad, se emplea ecocardiografía transtorácica como alternativa. Estas pruebas se complementan con estudios analíticos, electrocardiograma (ECG) y monitorización Holter. Dado que los pacientes con enfermedad de Fabry presentan también manifestaciones nefrológicas y sistémicas, se requiere una vigilancia estrecha mediante analíticas específicas y pruebas complementarias orientadas a la detección precoz y seguimiento de dichas alteraciones.

**Resultados:** Desde la creación del equipo multidisciplinar y la implementación del protocolo asistencial en nuestro centro se han valorado de forma integral un total de tres pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry (EF) permitiendo una mejor coordinación entre especialidades, así como una mayor adherencia al seguimiento clínico programado.

**Conclusión:** Resulta fundamental implementar una protocolización adecuada y promover la sensibilización de los profesionales sanitarios en relación con esta enfermedad minoritaria. Esto facilitará una valoración inicial integral, así como un proceso diagnóstico eficaz, intervenciones terapéuticas oportunas y un seguimiento clínico continuo y coordinado de los pacientes con EF.