



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

424/3685 - RECORDANDO LA ENFERMEDAD DE FABRY

P. de Marcos López¹, C. Rodríguez Valles¹, A. García Antuña¹ y Á. Alonso Prendes²

¹Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Sama de Langreo. Oviedo. Asturias.²Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud la Felguera. Langreo. Asturias.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 36 años. Migrañosa sin otros antecedentes. Antecedentes familiares de enfermedad de Fabry. Acude al centro de salud por cuadro diarreico y vómitos de 2 días, relacionándolo con la comida puesto que su pareja refería misma clínica. Comenta que notó cierta torpeza en la mano derecha durante unos segundos pero no le dio importancia. Ante la normalidad de la exploración decidimos el alta a su domicilio. A los dos días acude de nuevo presentando dificultad para el lenguaje e hipoestesia en todo el miembro superior derecho, por lo que es remitida al hospital. En las pruebas de imagen se aprecia un ictus isquémico del territorio silviano izquierdo relacionando la clínica con la enfermedad de Fabry por sus antecedentes.

Exploración y pruebas complementarias: Consciente y orientada. Eupneica en reposo. Sin soplos cardíacos ni troncosupraaórticos. Disfasia expresiva con buena comprensión, parafasias fonéticas. Dishabilidad en mano derecha con fuerza conservada pero hipoestesia táctil en miembro superior derecho. Bioquímica, hemograma, coagulación normales. Serología lúes, Brucela y virus hepáticos negativos. ANA, anticoagulante lúpico y antitrombina II normales. TAC: zona hipodensa en cisura silvana izquierda sin efecto masa sangrado. RM: lesión isquémica subaguda que afecta al territorio silviano posterior secundario a obstrucción completa de arteria cerebral media izquierda. Visualizando trombo extenso en la bifurcación de M2. Doppler supraaórtico: normal.

Orientación diagnóstica: Ictus isquémico secundario a enfermedad de Fabry.

Diagnóstico diferencial: Migraña con aura. Neuropatía. Neurosis.

Comentario final: La enfermedad de Fabry es una enfermedad ligada al cromosoma X. Se caracteriza por la ausencia o disminución de la actividad de la alfa-galactosidasa A, una enzima lisosomal, lo que produce la acumulación de glucoesfingolípidos en las paredes de los vasos sanguíneos y musculatura lisa, provocando un importante compromiso de órganos diana. Las patologías más frecuentes son accidente cerebro vascular, hipertrofia de ventrículo izquierdo, infarto agudo de miocardio e insuficiencia renal grave.

Bibliografía

1. Barba R, Barbado F, Cano A, De Arriba de la Fuente G, Fernando V, García-Consuegra J, et al. Estudio y tratamiento de la Enfermedad de Fabry. Grupo para Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Fabry. Guía Clínica; 2005.

Palabras clave: Fabry. Ictus. Afasia.