



El artículo ha sido escogido como publicación del mes de la revista "Cardiology"

Cardiólogos del Hospital del Mar destacan la importancia del cribado en la enfermedad Anderson-Fabry

Uno de los principales hallazgos de este estudio ha sido la identificación por primera vez del trastorno de Anderson-Fabry en gemelos adultos monocigóticos masculinos

Barcelona, a 22 de mayo de 2012- Los investigadores del Hospital del Mar y de su instituto de investigación, el IMIM, destacan la importancia del cribado familiar en el caso de la detección de una cardiopatía asociada al síndrome de Anderson-Fabry en uno de sus miembros. Su detección precoz permitirá iniciar la terapia de reemplazo enzimático cuando el paciente aún está en buenas condiciones y conseguir retrasar los efectos clínicos asociados a esta enfermedad.

Una de los principales hallazgos de este estudio ha sido la identificación por primera vez del trastorno de Anderson-Fabry en gemelos adultos monocigóticos masculinos, descubriendo que tenían la misma mutación genética y un fenotipo cardíaco que típicamente muestra una hipertrofia ventricular con disfunción diastólica y alteración tisular, además de arritmias.

La enfermedad de Anderson-Fabry es un raro trastorno metabólico que se caracteriza por el almacenamiento lisosómico hereditario ligado al cromosoma X y derivado de mutaciones en el gen que codifica la enzima α -galactosidasa. Esta enfermedad, que puede acortar la esperanza de vida de los pacientes de forma severa, afecta más a los hombres que a las mujeres: se calcula que 1 en 40.000 hombres tienen la enfermedad de Fabry, mientras que la prevalencia en la población general es de 1 en 117.000 personas, siendo una entidad infradiagnosticada. Afecta el ámbito cardiológico, neurológico, gastrointestinal, renal, dermatológico y oftalmológico, los problemas cardíacos relacionados suelen ser una hipertrofia del ventrículo izquierdo identificable con técnicas de imagen cardíaca, dolor precordial, arritmias e insuficiencia cardíaca congestiva. Pueden pasar años o décadas desde el inicio de los síntomas de la enfermedad hasta su diagnóstico, ya que los síntomas se pueden confundir con diversas patologías, lo que dificulta el diagnóstico, de ahí la importancia del cribado ecocardiográfico, y en algunos casos genético, en casos donde se ha detectado la enfermedad.

Artículo de referencia:

"Phenotype and Genotype Characterization and Twin Association in Patients with Anderson-Fabry Cardiomyopathy" Miguel Gomez, Luis Molina, Mercedes Cladellas, Soledad Ascoeta, Cristina Soler, Mireia Ble, Aleyska Ramirez, Jordi Bruguera. *Cardiology* 2012; 121:71-75. DOI: 10.1159/000336168

Más información

Servicio de comunicación Hospital del Mar/IMIM. 93.248.30.72, 93.316.07.07 o 699.094.833