

2016 Septiembre, 6(4): 1-1

## NIVEL DE SOSPECHA DE ENFERMEDAD DE FABRY EN PROFESIONALES DE LA SALUD EN EL PRIMER NIVEL DE ATENCIÓN. BUENOS AIRES. MAYO 2015.

Arce MB; Scoccia AM; Lembo J; Crespi CA; Moiso A.

Cátedra de Salud Pública. Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de La Plata. Buenos Aires. Argentina. 60 y 120 La Plata. Provincia de Bs. As. [marianab\\_arce@hotmail.com](mailto:marianab_arce@hotmail.com).

### Introducción

La enfermedad de Fabry es una enfermedad genética, hereditaria autosómica recesiva, de depósito lisosomal. Pertenece a los errores innatos del metabolismo. La incidencia varía de 1/40.000 a 1/117.000 nacidos vivos. Causa deficiencia total o parcial de la enzima alfa-galactosidasa A. Esta deficiencia interfiere en la degradación de globotriaosilceramida (Gb3), presente en muchos tipos de células, particularmente en las membranas de los eritrocitos. Dado que cerca del 1% de los hematíes en circulación son sustituidos diariamente, el organismo siempre tiene una cantidad significativa de Gb3 para eliminar. En estos pacientes la Gb3 se acumula en los lisosomas en todo el cuerpo perjudicando la función de diversos órganos. Esto puede comprometer significativamente a las estructuras que dependen de pequeños vasos sanguíneos, puesto que éstos pueden verse obstruidos por la Gb3 acumulada. Los órganos más afectados por la oclusión de estos vasos son: riñones, corazón, sistema nervioso y piel. Los signos y síntomas sugestivos de E. de Fabry son: dolor intenso en manos y pies, dolor abdominal, angioqueratomas, opacidad corneal, facie tosca, proteinuria, entre otras. El compromiso vascular aumenta 12 veces el riesgo de ACV a partir de los 30 años, además de causar distintas afecciones cardíacas. La progresión del daño en el riñón evoluciona a insuficiencia renal crónica con necesidad de diálisis en la tercera década de la vida. Por todo lo expuesto es muy importante la detección temprana de esta enfermedad para instaurar un tratamiento adecuado con el objetivo de detener el deterioro de los órganos antes mencionados y reducir de esta forma la morbimortalidad de la Enfermedad de Fabry.

### Objetivo

Describir los niveles de sospecha de enfermedad de Fabry en profesionales de la salud en el primer nivel de atención.

### Material y método

El estudio descriptivo involucró a 67 profesionales de la salud del primer nivel de atención en la provincia de Buenos Aires entrevistados en mayo de 2015. A cada uno se le realizó una encuesta para reconocimiento de 8 signos y síntomas sugestivos de enfermedad de Fabry. En base al porcentaje de respuestas positivas se consideró los niveles: muy bajo (0-20%); bajo (21-40%); mediano (41-60%); alto (61-80%); muy alto (81-100%).

### Resultados

Se analizaron las respuestas de 67 profesionales de la salud, 17 Médicos (M), 14 Enfermeros (E), 7 Lic. en Obstetricia (LO), 13 Odontólogos (OD), 10 Promotores (P), 3 Psicólogos (PS) y 3 Trabajadores Sociales (TS). Para cada una de las variables se registraron los siguientes niveles de sospecha: Facie Tosca M= 76,47% (13/17), E=50% (7/14), LO=71,43% (5/7), OD= 61,84% (8/13), P= 40% (4/10), PS=66,67% (2/3), y TS= 33,33% (1/3). Para Rigidez articular: M= 64,70% (11/17) E=42,86 (6/14), LO=71,43% (5/7), OD= 46,15% (6/13), P=20,00% (2/10), PS= 66,67% (2/3) y TS=66,67% (2/3). Para la variable Hipoacusia: M= 58,82% (10/17), E=35,71% (5/14), LO=00,00% (0/7), OD=30,77% (4/13), P=20,00% (2/10), PS= 00,00% (0/3) y TS= 66,67% (2/3). Para Angioqueratomas: M=58,82% (10/17), E=35,71% (5/14), LO= 42,86%(3/7), D=30,77% (4/13), P=10,00% (1/10), PS= 33,33% (1/3) y TS=33,33% (1/3). Para Dolor Crónico: M=47,06% (8/17), E= 50,00% (7/14), LO= 42,86% (3/7), OD= 53,85% (7/13), P=20,00% (2/10), PS=33,33% (1/3) y TS=66,67% (2/3). Para Enfermedad Renal: M=52,94% (9/17), E=42,86% (6/14), LO=14,29% (1/7), OD=23,08% (3/13), P=10,00% (1/10), PS=00,00% (0/3) y TS= 66,67% (2/3). Para Opacidad Corneal: M= 76,47% (13/17), E=21,43% (3/14), LO= 28,57% (2/7), OD=46,15 (6/13), P= 20,00 (2/10), PS=00,00% (0/3) y TS= 66,67% (2/3). Para Enfermedad Cardíaca: M=52,94% (9/17), E=35,71% (5/14), LO= 00,00% (0/7), OD=23,08% (3/13), P=10,00% (1/10), PS= 00,00% (0/3) y TS=66,67% (2/3).

### Conclusiones

1. Los médicos presentan un mediano nivel de alerta para la mayoría de las variables estudiadas, excepto en el dolor crónico que es bajo, posiblemente debido a que es un síntoma que suele ser subestimado en las consultas. Esto justifica una capacitación en signos y síntomas sugestivos de E. de Fabry para un diagnóstico precoz y tratamiento oportuno. 2. De los profesionales de la salud, se registran los más bajos niveles de alerta en los promotores, quienes son nexos entre la comunidad y el centro de salud. Esto disminuye las posibilidades de detección temprana de E. de Fabry. 3. El nivel de sospecha (bajo-mediano) del resto de los miembros del equipo de salud si bien es relevante, podría tener un papel importante en la detección fenotípica, lo que justificaría la capacitación sobre signos y síntomas sospechosos de E. de Fabry a todo el equipo de salud en primer nivel de atención. 4. Al ser un error innato del metabolismo, esto significa que el niño ya nace con la alteración genética, siendo así posible diagnosticarla precozmente por lo cual consideramos que debería tenerse en cuenta para ingresar en la pesquisa neonatal.

**Palabras claves:** Fabry, Sospecha, Promotor