

*Capilaroscopia en pacientes
con Enfermedad de Fabry
Hospital Universitario La Paz
DATOS PRELIMINARES*

Dr. Carlos R. Mejía Chew

R4 Medicina Interna

ANTECEDENTES

Hipótesis

- Isquemia e infartos por microangiopatía por depósito de Gb3.

Estudios previos

Clinical Hemorheology and Microcirculation 42 (2009) 99–106
DOI 10.3233/CH-2009-1158
IOS Press

Nailfold capillaroscopy: Specific features in Fabry disease

1. López-Rodríguez M, et al. *Indian Journal of Human Genetics*. Jan-Apr 2006 Vol 12. Issue 1.
2. Wasik JS, et al. *Clin Hemorheol Microcirc*. 2009;42(2):99-106.

METODOLOGÍA

Objetivos

Primario: Hallazgos de la capilaroscopia en pacientes con Fabry

Secundario: Comparar pacientes con TRE versus pacientes sin TRE

Metodología

- Estudio transversal
- $n = 9$
- Inclusión: > 18 años con diagnóstico genético de enfermedad de Fabry
- Exclusión:
 - Trauma reciente en manos (< 2 semanas)
 - Fenómeno de Raynaud o esclerosis sistémica

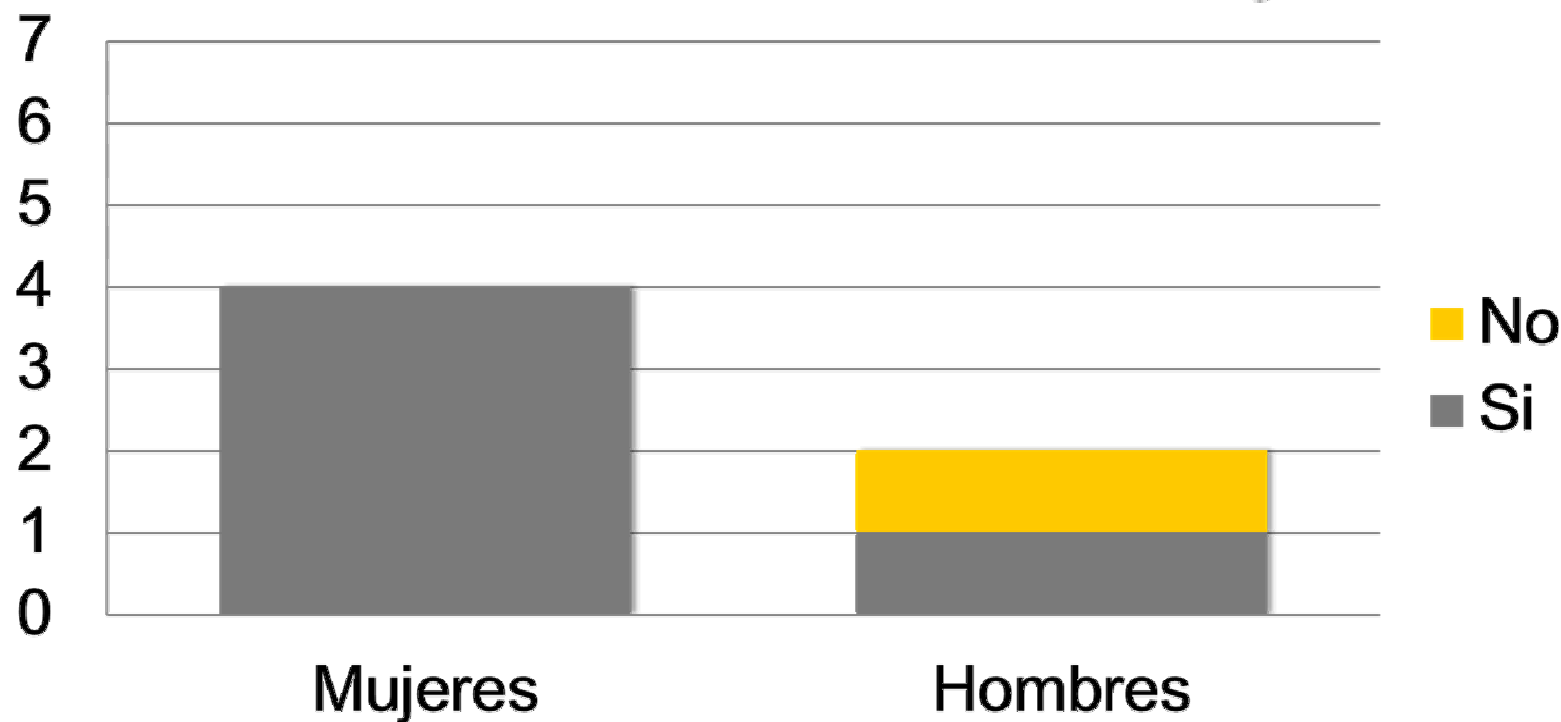
RESULTADOS

CARACTERIZACIÓN EPIDEMIOLÓGICA

- 7 pacientes
- 6 capilaroscopias realizadas con éxito
- 4 mujeres (67%) y 2 hombres (33%)
- Edad media: 33 años (21-63 años)
- 50% con TRE

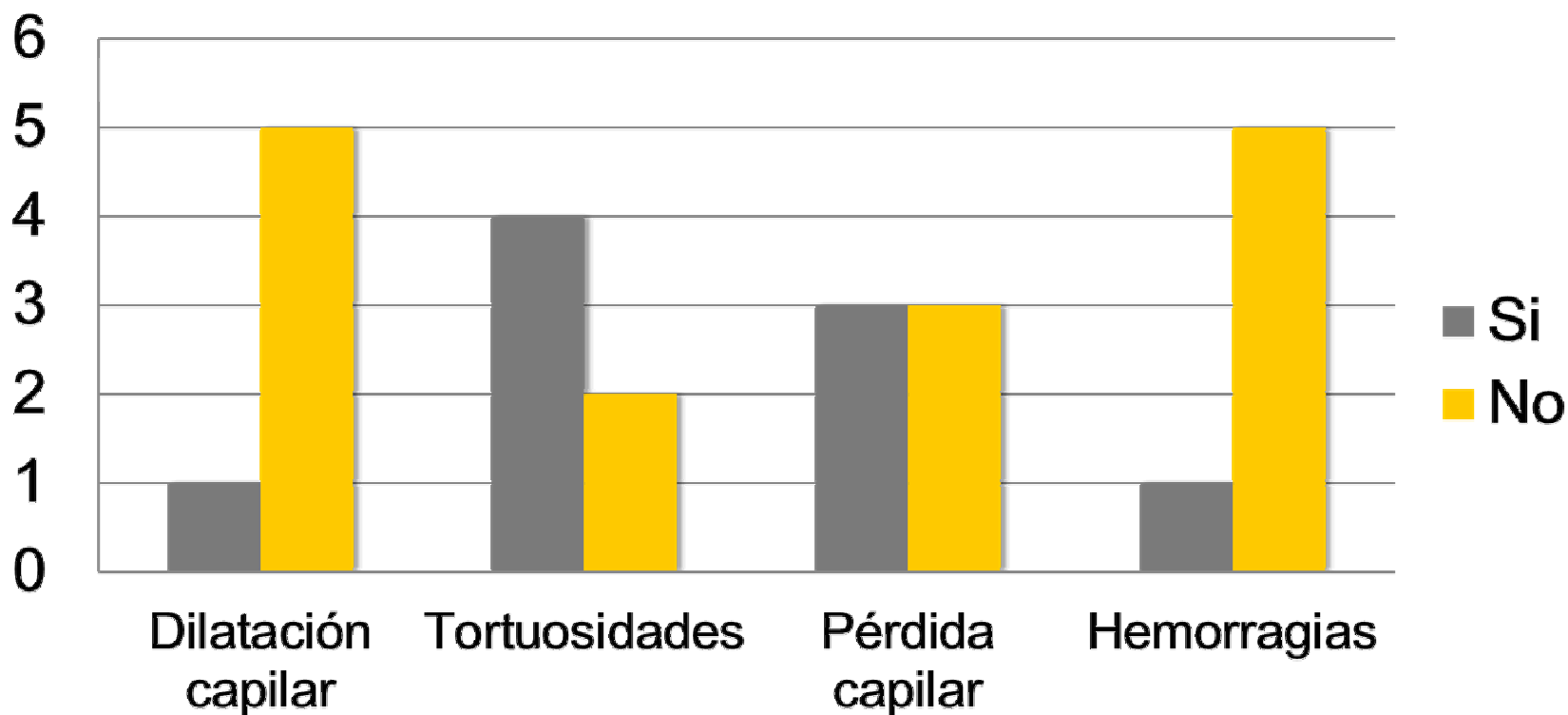
RESULTADOS

Presencia de anomalías capilaroscópicas en pacientes con Enfermedad de Fabry.



RESULTADOS

Tipo de anomalía capilaroscópica en pacientes con Enfermedad de Fabry

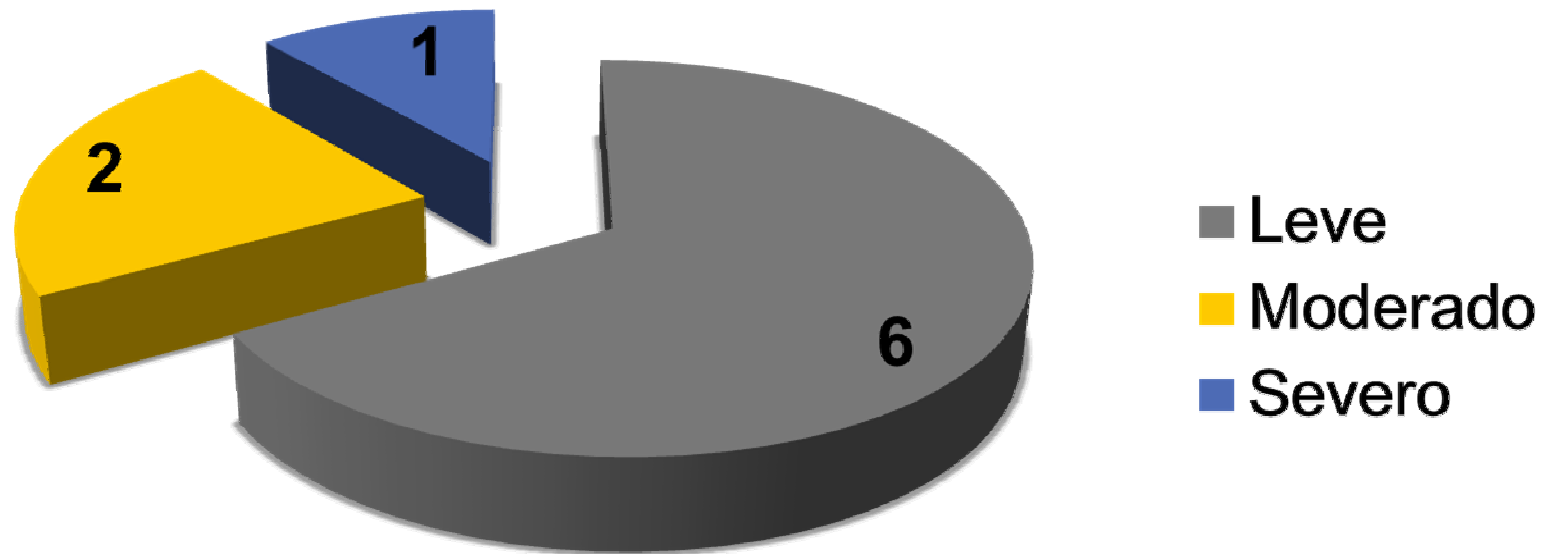






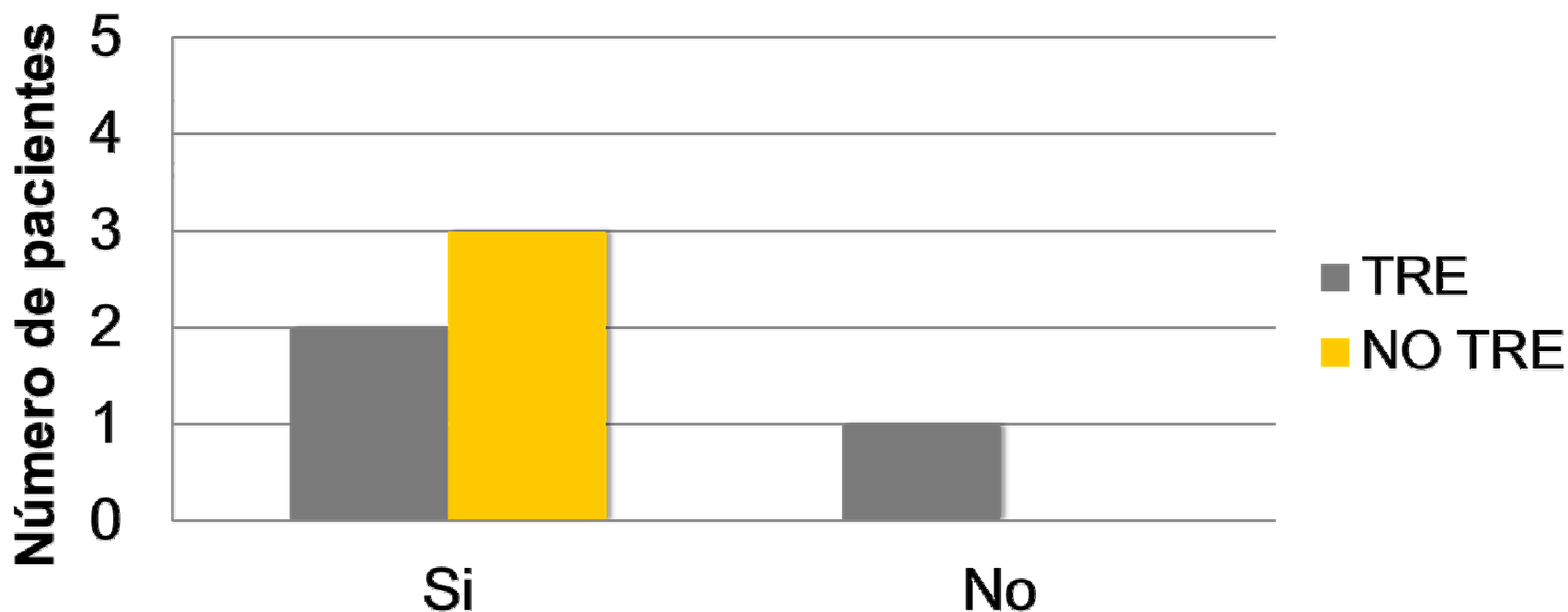
RESULTADOS

Grado de afectación capilaroscópica en pacientes con Enfermedad de Fabry



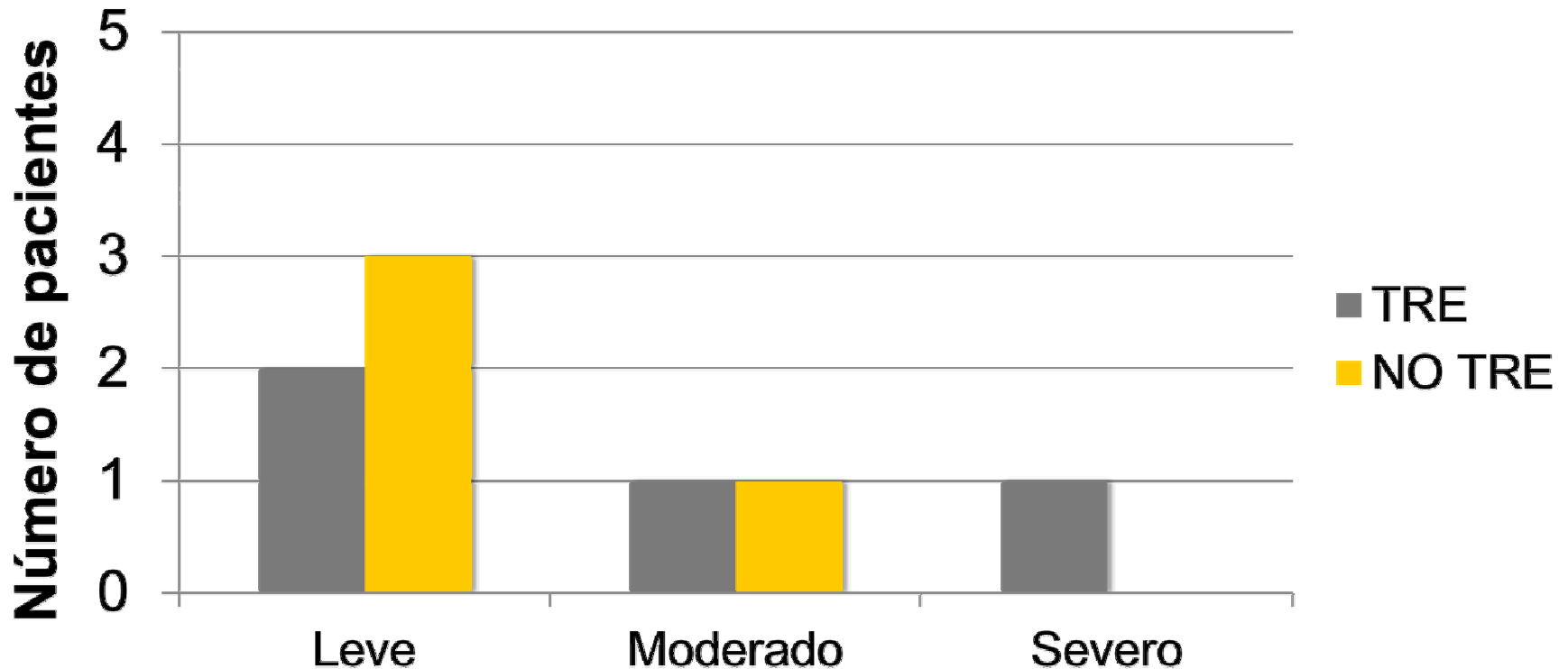
RESULTADOS

Anormalidades capilaroscópicas en pacientes con Enfermedad de Fabry con y sin tratamiento de reemplazo enzimático



RESULTADOS

Grado de afectación capilaroscópica en pacientes con Enfermedad de Fabry



CONCLUSIONES

- **Más del 80% de los pacientes con Enfermedad de Fabry tienen anomalías en la capilaroscopia**
- **Los hallazgos patológicos más frecuentes fueron tortuosidades (67%) y pérdida de capilares (50%)**
- **El patrón capilaroscópico presente en pacientes con Enfermedad de Fabry fué ligeramente irregular con cambios inespecíficos**

PERSPECTIVAS

- **Extender el proyecto de investigación más allá de los pacientes del Hospital Universitario La Paz**
 - Estandarización de los hallazgos capilaroscópicos
- **Correlacionar la afectación capilaroscópica con la afectación macro y microvascular a otros niveles**
- **Correlacionar los hallazgos capilaroscópicos con la mutación específica y la actividad de la α -galactasida A (varones) al diagnóstico**