



L'article ha estat escollit com publicació del mes de la revista "Cardiology"

Cardiòlegs de l'Hospital del Mar destaquen la importància del cribratge en la malaltia Anderson-Fabry

Una de les principals troballes d'aquest estudi ha estat la identificació per primera vegada del trastorn d'Anderson-Fabry en bessons adults monozigòtics masculins.

Barcelona, a 22 de maig de 2012- Els investigadors de l'Hospital del Mar i del seu institut de recerca, l'IMIM, destaquen la importància del cribratge familiar en el cas de la detecció d'una cardiopatia associada a la síndrome d'Anderson-Fabry en un dels seus membres. La seva detecció precoç permetrà iniciar la teràpia de reemplaçament enzimàtic quan el pacient encara està en bones condicions i aconseguir endarrerir els efectes clínics associats a aquesta malaltia.

Una de les principals troballes d'aquest estudi ha estat la identificació per primera vegada del trastorn d'Anderson-Fabry en bessons adults monozigòtics masculins, descobrint que tenien la mateixa mutació genètica i un fenotip cardíac que típicament mostra una hipertròfia ventricular amb disfunció diastòlica i alteració tissular, a més d'arítmies.

La malaltia d'Anderson-Fabry és un rar trastorn metabòlic que es caracteritza per l'emmagatzematge lisosòmic hereditari lligat al cromosoma X i derivat de mutacions en el gen que codifica l'enzim α -galactosidasa. Aquesta malaltia, que pot escurçar l'esperança de vida dels pacients de forma severa, afecta més als homes que a les dones: es calcula que 1 en 40.000 homes tenen la malaltia de Fabry, mentre que la prevalença en la població general és d'1 en 117.000 persones, essent una entitat infradiagnosticada. Afecta l'àmbit cardiològic, neurològic, gastrointestinal, renal, dermatològic i oftalmològic; els problemes cardíacs relacionats solen ser una hipertròfia del ventricle esquerre identificable amb tècniques d'imatge cardíaca, dolor precordial, arítmies i insuficiència cardíaca congestiva. Poden passar anys o dècades des de l'inici dels símptomes de la malaltia fins al seu diagnòstic, ja que els símptomes es poden confondre amb diverses patologies, el que dificulta el diagnòstic, d'aquí la importància del cribratge ecocardiogràfic, i en alguns casos genètic, en casos on s'ha detectat la malaltia.

Article de referència:

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

Més informació

Servei de comunicació Hospital del Mar/IMIM. 93.248.30.72, 93.316.07.07 o 699.094.833