

# EL MONITOREO IMPORTA ENFERMEDAD DE FABRY

La Enfermedad de Fabry progresa silenciosamente, antes de que las manifestaciones clínicas y el daño irreversible orgánico resulten evidentes. Por lo tanto, es esencial monitorear cuidadosamente a los pacientes para no pasar por alto el tiempo apropiado de inicio de la terapia específica de Fabry y evaluar la respuesta al tratamiento.

COMENZAR



sanofi



# MONITOREO MULTISISTÉMICO



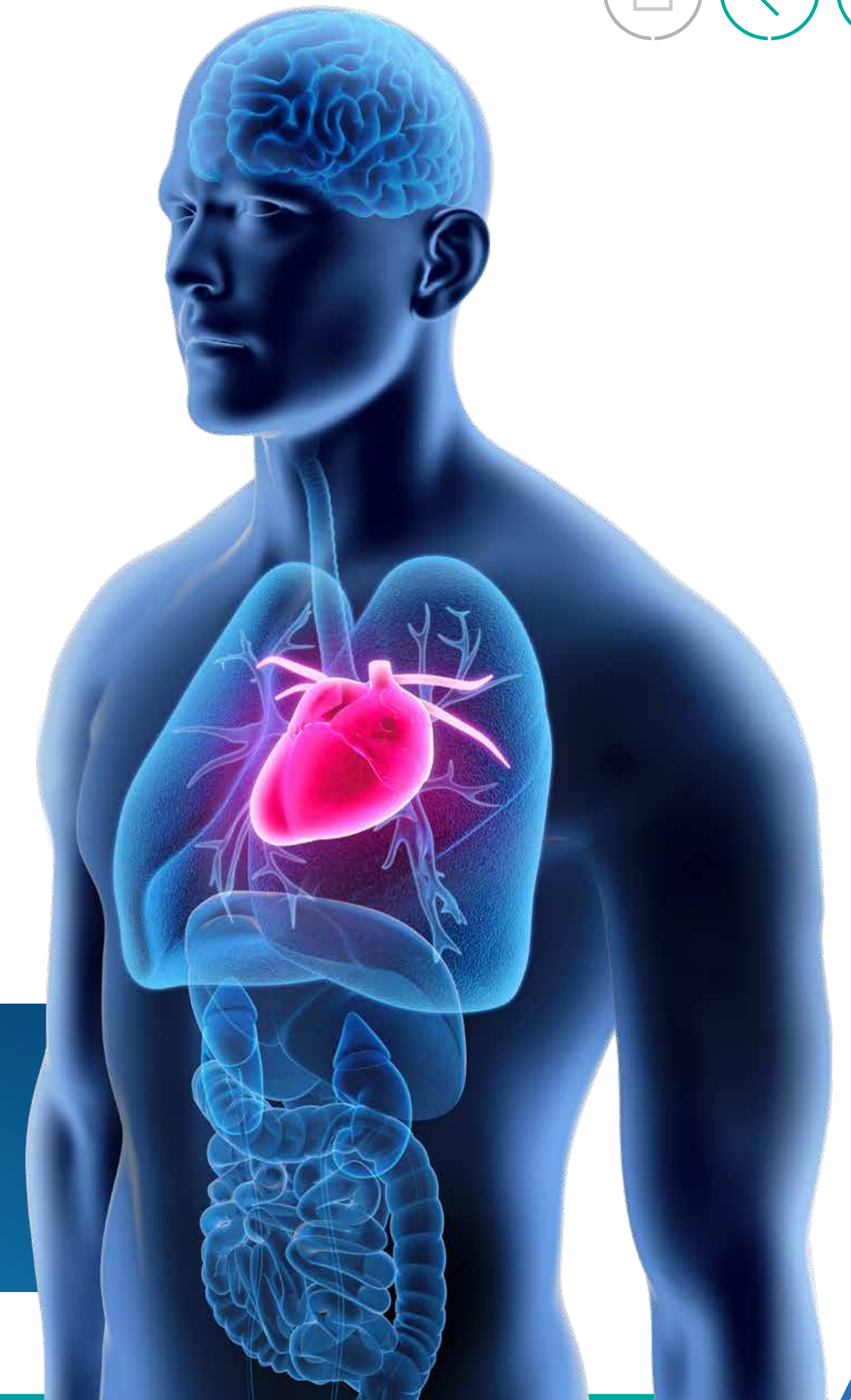
## Manejo del paciente<sup>1</sup>

Los pacientes diagnosticados con Enfermedad de Fabry que aún no reciben tratamiento específico para la enfermedad, deben ser monitoreados en intervalos apropiados para determinar la progresión de la misma.

En pacientes que ya reciben tratamiento específico para la Enfermedad de Fabry, se debe llevar a cabo una valoración regular para comprender el impacto del tratamiento en todos los sistemas afectados.

Estas evaluaciones deben ser manejadas por un equipo multidisciplinario de especialistas en: neurología, nefrología, cardiología, genética, psicología y enfermería. Este equipo será supervisado por un profesional de la salud con experiencia en la Enfermedad de Fabry.

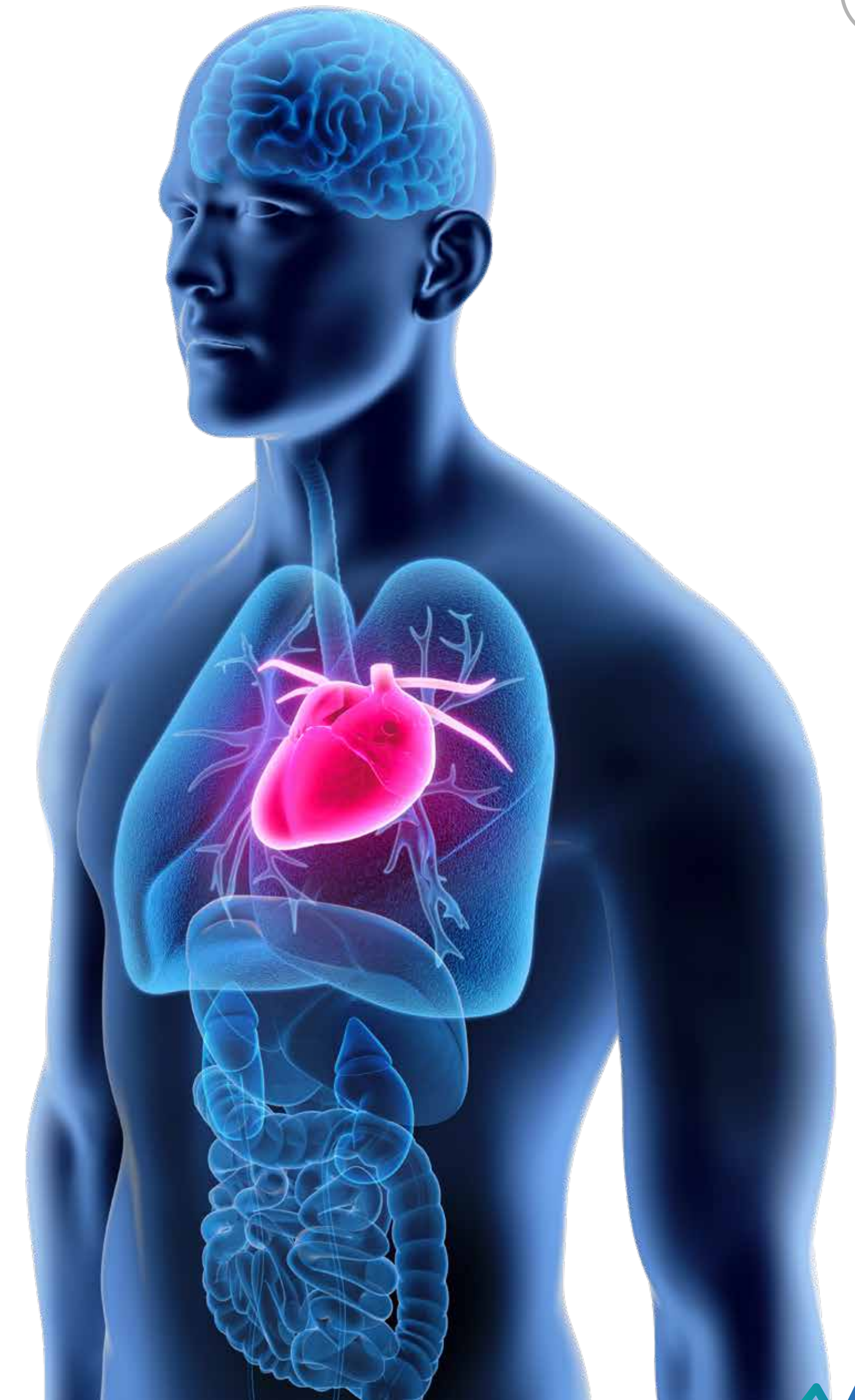
**Seleccione los botones en las áreas resaltadas del cuerpo para descubrir...**





## Manifestaciones cardiacas<sup>1,3,4</sup>

- Cardiomiopatía
- Variabilidad de la frecuencia cardiaca
- Arritmias
- Dolor en el pecho
- Taquicardia ventricular
- Anormalidades en el ECG (intervalo PR corto)
- Tolerancia disminuida al ejercicio
- Falla cardiaca
- Muerte súbita cardiaca



# MONITOREO CARDIOLÓGICO<sup>1,3-5</sup>



## PA y ritmo cardiaco

**CADA VISITA MÉDICA**

## IRM cardiaca con gadolinio

**REGULARMENTE** en un intervalo >2 años **Siempre que haya evidencia de progresión de la enfermedad**

## ECG y ecocardiografía

**ANUALMENTE**  
y de acuerdo con la indicación clínica

## Mapeo T1

Permite la caracterización no invasiva de tejido y puede usarse para evaluar la progresión de la enfermedad

## NT-proBNP

*Para evaluar la gravedad de la afectación cardiaca antes de la hipertrofia manifiesta*

**ANUALMENTE**  
por lo menos

Puede resultar difícil interpretar el nivel de NT-proBNP en pacientes con diálisis crónica.

## Holter de 48 h

*para detectar anomalías de ritmo intermitentes*

## Registrador implantable de bucle

*recomendado para pacientes con MCH significativa*

**ANUALMENTE**  
(dependiendo de factores riesgo como la edad o las arritmias)

Se debe iniciar una vigilancia más frecuente o detallada del ritmo si se detectan arritmias (el programa debe ser determinado de manera individual).



RECOMENDACIONES PARA EL INICIO DEL TRATAMIENTO





### RECOMENDACIONES PARA EL INICIO DE LA TRE

Pacientes con fenotipo clásico de la Enfermedad de Fabry			Pacientes con fenotipo de inicio tardío y pacientes con VUS GLA con cambio de sentido
Pacientes masculinos	Pacientes femeninos		
Sintomáticos o asintomáticos	Sintomáticos	Asintomáticos	Pacientes masculinos y femeninos
La TRE es adecuada y debe ser considerada en todos los pacientes a cualquier edad de presentación.	La TRE es adecuada y debe ser considerada si existen signos/síntomas que sugieran afectación orgánica importante, como enfermedad cardíaca sintomática NO atribuible a otras causas: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Disnea</li> <li>• Palpitaciones</li> <li>• Síncope</li> <li>• Dolor de pecho</li> </ul>	La TRE debe ser considerada si existe evidencia de laboratorio, histológica o de imagenología de lesión en el corazón, como la enfermedad cardíaca asintomática: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Miocardiopatía o arritmia</li> <li>• Fibrosis cardíaca en IRM cardíaca con contraste</li> </ul>	Signos/síntomas que sugieran afectación orgánica importante, garantizando el inicio de la TRE, aún en ausencia de síntomas típicos de Enfermedad de Fabry, como enfermedad cardíaca asintomática NO atribuible a otras enfermedades: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Esto puede requerir evidencia histológica o bioquímica</li> </ul>

*El tratamiento con chaperonas está indicado únicamente para pacientes con mutaciones susceptibles del gen alfa-galactosidasa A.*

Sanofi no recomienda el uso de ningún producto de manera que no sea consistente con su etiqueta aprobada. Antes de prescribir, consulte la Información Para Prescribir.



# RESUMEN DE PROGRAMAS DE MONITOREO<sup>1,4</sup>



MONITOREO	MEDICIONES	AL INICIO	CADA VISITA	CADA 3 MESES	CADA 6 MESES	ANUALMENTE	≥ CADA 2 AÑOS	DE ACUERDO CON LA INDICACIÓN CLÍNICA
RENAL	TFGe			X Alta/muy alta <sup>a</sup>	X Moderada <sup>a</sup>	X Baja <sup>a</sup>		
	TFGm					X		
	ALBUMINURIA y PROTEINURIA			X Alta/muy alta <sup>a</sup>	X Moderada <sup>a</sup>	X Baja <sup>a</sup>		
	25-OH VITAMINA D							X
	BIOPSIA RENAL							X
CARDIOLÓGICO	PRESIÓN ARTERIAL Y RITMO CARDIACO		X					
	ECG Y ECOCARDIOGRAFÍA					X		X
	HOLTER DE 48-H /REGISTRADOR IMPLANTABLE DE BUCLE					X <sup>c</sup>		
	IRM <sup>c</sup> CON GADOLINIO						X	X
	MAPEO T1							X
	NT-proBNP					X <sup>c,d</sup>		
NEUROLÓGICO	IRM CEREBRAL	X <sup>e</sup>					X Cada 3 años	
	IMAGEN POR TC							X <sup>f</sup>
	EVALUACIÓN DEL DOLOR					X <sup>g</sup>		
	INTOLERANCIA AL FRÍO/CALOR, UMBRALES VIBRATORIOS					X		
	EVALUACIÓN DE SÍNTOMAS AUTONÓMICOS					X		
	BIOPSIA DE PIEL							X
BIOMARCADORES	LISO-GL-3	X			X <sup>h</sup>			X <sup>i</sup>
CALIDAD DE VIDA	QoL PEDIÁTRICO y EVALUACIÓN DEL DOLOR (PedsQL™ Pediatric QoL Inventory and Pain Questionnaire™)	X			X <sup>j</sup>			X
	EVALUACIÓN QoL PEDIÁTRICA (PedsQL™ Escala Multidimensional de Fatiga)	X			X <sup>j</sup>			X
	EVALUACIÓN QoL ADULTA (SF-36®, CBD, FD-PRO)	X			X			X

RESUMEN

REFERENCIAS

<sup>a</sup>Riesgo de resultados adversos; <sup>b</sup>Debido a la complejidad; <sup>c</sup>Por lo menos; <sup>d</sup>Puede ser difícil de interpretar en pacientes con diálisis crónica; <sup>e</sup>En pacientes masculinos >21 años de edad y pacientes femeninos >30 años de edad; <sup>f</sup>En caso de accidente cerebrovascular agudo y sólo si la IRM está contraindicada; <sup>g</sup>Menos frecuentemente con la edad; <sup>h</sup>En pacientes bajo tratamiento; <sup>i</sup>En pacientes sin tratamiento; <sup>j</sup>Cada 6–12 meses. 25-OH: 25-hidroxi; CBD: Cuestionario breve de dolor; TC: Tomografía computarizada; TFGe: Tasa de filtración glomerular estimada; ECG: Electrocardiograma; liso-GL-3: Liso-Globotriaosilceramida; TFGm: Tasa de filtración glomerular medida; IRM: Imagen por resonancia magnética; NT-proBNP: Fracción N-terminal del péptido natriurético cerebral; QoL: Calidad de vida; por sus siglas en inglés; SF-36: Cuestionario de salud formato corto de 36 ítems, por sus siglas en inglés.

# REFERENCIAS



- 1 Ortiz A, et al. *Mol Genet Metab.* 2018;123(4):416–427.
- 2 Germain DP. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30.
- 3 Linhart A, et al. *Eur J Heart Fail.* 2020;22(7):1076–1096.
- 4 Germain DP, et al. *Mol Genet Metab.* 2022;137(1–2):49–61.
- 5 Pieroni M, et al. *J Am Coll Cardiol.* 2021;77(7):922–936.

MAT-MX-2400202

Material exclusivo para el profesional de la salud

RESUMEN

REFERENCIAS

