

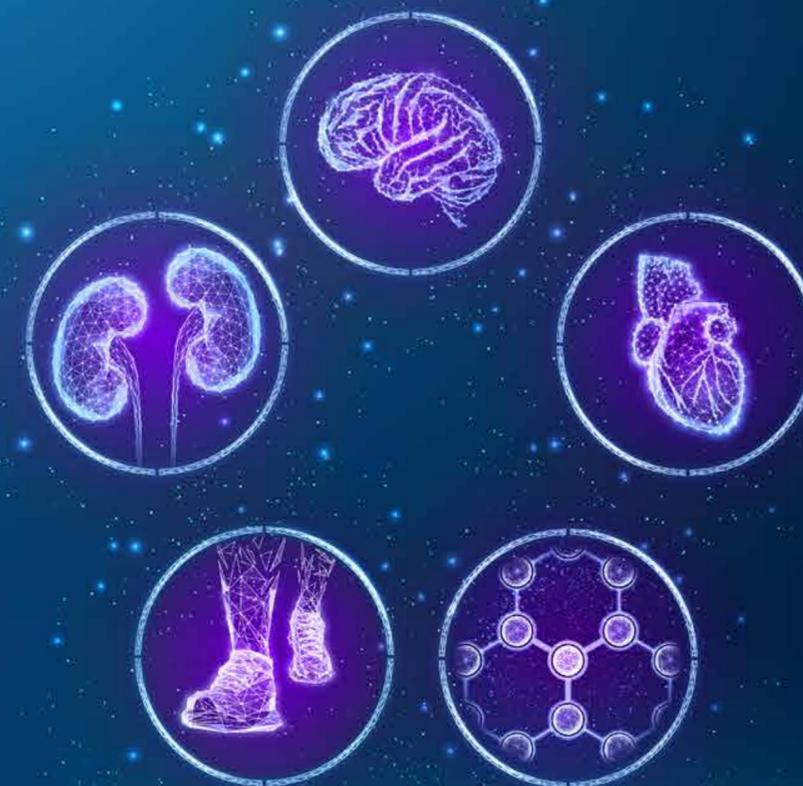
EL MONITOREO IMPORTA ENFERMEDAD DE FABRY

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



MONITORING
MATTERS



sanofi

MONITOREO MULTISISTÉMICO



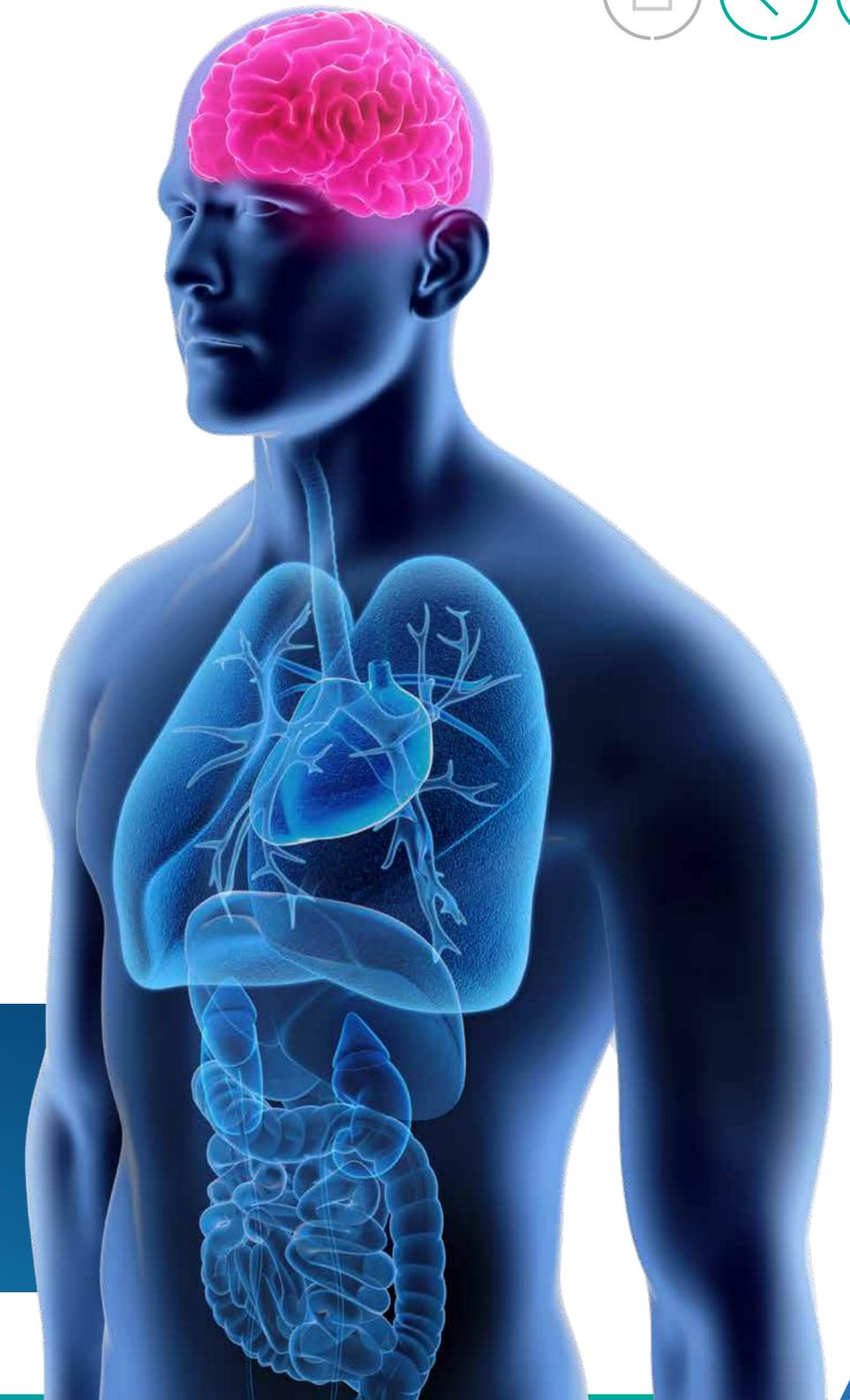
Manejo del paciente¹

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.

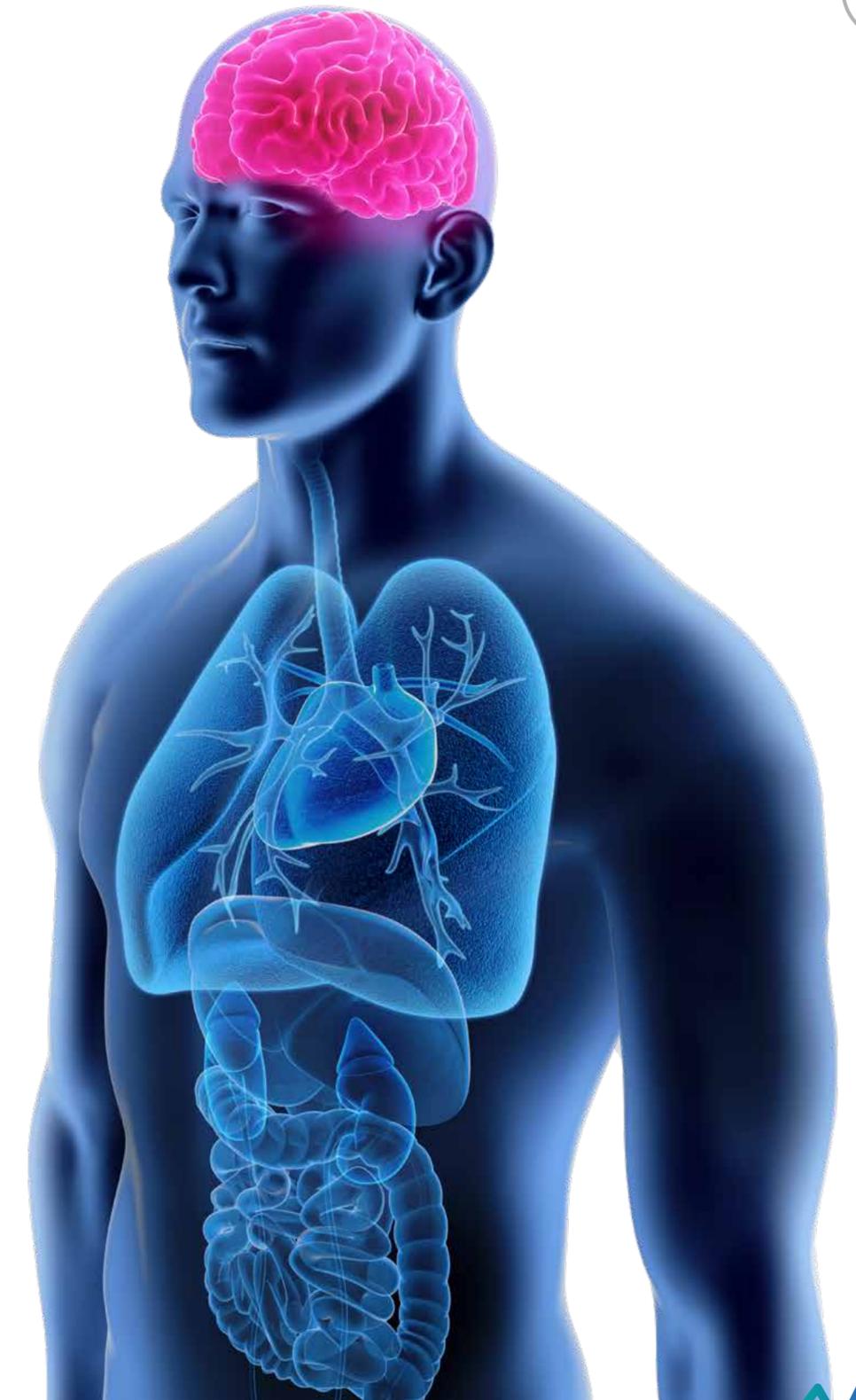
Seleccione los botones en las áreas resaltadas del cuerpo para descubrir...





Manifestaciones neurológicas¹⁻³

- Dolor neuropático
- Crisis de dolor
- Dolor atípico (crónico o episódico)
- Intolerancia al calor/frío
- Hiperhidrosis/hipohidrosis
- Pérdida de la audición/tinnitus
- Mareos/vértigo
- Lesiones en la materia blanca
- Ataque isquémico transitorio
- Evento vascular cerebral (a menudo recurrente)



MONITOREO NEUROLÓGICO



SISTEMA NERVIOSO PERIFÉRICO¹

Historia y evaluación del dolor

ANUALMENTE

Escala de medición del dolor (SF-36, CBD, FD-PRO)

Intolerancia al calor y al frío, umbrales vibratorios

pruebas sensoriales cuantitativas, si están disponibles

ANUALMENTE

y de acuerdo con la indicación clínica

Evaluación de síntomas autonómicos

por presión arterial ortostática

ANUALMENTE

y de acuerdo a la indicación clínica

Biopsia de piel

(para la evaluación de la IENFD)

CONSIDERE

CEREBROVASCULAR¹

IRM cerebral

CADA 3 AÑOS

o cuando sea clínicamente necesario*

En la primera evaluación en hombres >21 años de edad y mujeres >30 años de edad.

*P. ej., presencia de cambios neurológicos que podrían relacionarse potencialmente con un accidente cerebrovascular.

Imagen por TC

sólo si la IRM está contraindicada debido a la estimulación cardíaca

ANUALMENTE



ESCALAS DE MEDICIÓN DEL DOLOR



RECOMENDACIONES PARA EL INICIO DEL TRATAMIENTO

RESUMEN

REFERENCIAS





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.	<p>La TRE es adecuada y debe ser considerada si existen signos/síntomas que sugieran afectación orgánica importante, como</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dolor neuropático • Crisis de dolor • Neuropatía por Enfermedad de Fabry 	<p>La TRE debe ser considerada si existe evidencia de laboratorio, histológica o de imagenología de lesión en el SNC, como:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Accidentes cerebrovasculares silenciosos • Lesiones de sustancia blanca cerebral (en IRM cerebral) 	<p>Signos/síntomas que sugieran afectación orgánica importante, garantizando el inicio de la TRE, aún en ausencia de síntomas típicos de la Enfermedad de Fabry:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Accidentes cerebrovasculares o lesiones de sustancia blanca NO atribuibles a otras enfermedades (esto puede requerir evidencia histológica o bioquímica)

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.





ESCALAS DE MEDICIÓN DEL DOLOR NEUROLÓGICO Y HERRAMIENTAS PARA LA EVALUACIÓN DE LA QoL ADULTA

SF-36 ^{®4}	CBD ^{5,6}	FD-PRO ^{7,8}
<p>El SF-36 es un conjunto de medidas de QoL genéricas, coherentes y fáciles de administrar.</p> <p>Los pacientes reportan sobre:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Vitalidad • Funcionamiento físico • Dolor corporal • Percepciones generales de salud • Funcionamiento del rol físico • Funcionamiento del rol emocional • Funcionamiento del rol social • Salud mental 	<p>Evalúa rápidamente la gravedad del dolor y su impacto en el funcionamiento.</p> <p>El CBD está disponible en dos formatos:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Formato corto • Formato largo (contiene ítems que amplían los descriptores del dolor y otros ítems descriptivos adicionales) <p>Las secciones de la escala incluyen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Peor dolor en las últimas 24 horas • Menor dolor en las últimas 24 horas • Dolor promedio • Dolor actual <p>Los pacientes también reportan sobre:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Actividad general • Estado de ánimo • Habilidad para caminar • Trabajo normal • Relaciones con otras personas • Sueño • Disfrute de la vida 	<p>El FD-PRO es un instrumento novedoso, específico de la Enfermedad de Fabry, que evalúa los síntomas clásicos y los no clásicos.</p> <p>19 ítems que miden la gravedad de los síntomas en las últimas 24 horas:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dolor • Sensación de ardor • Entumecimiento • Hormigueo • Dolor de cabeza • Dolor abdominal • Intolerancia al calor • Inflamación de extremidades inferiores • Tinnitus • Cansancio • Discapacidad auditiva • Discapacidad visual • Sudoración (sí/no) • Sudoración (puntuación) • Impacto en las actividades físicas



RESUMEN DE PROGRAMAS DE MONITOREO^{1,9}



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 ^a	X Moderada ^a	X Baja ^a		
	TFGm					X		
	ALBUMINURIA y PROTEINURIA			X Alta/muy alta ^a	X Moderada ^a	X Baja ^a		
	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 ^c		
	IRM ^c CON GADOLINIO						X	X
	MAPEO T1							X
	NT-proBNP					X ^{c,d}		
NEUROLÓGICO	IRM CEREBRAL	X ^e					X Cada 3 años	
	IMAGEN POR TC							X ^f
	EVALUACIÓN DEL DOLOR					X ^g		
	INTOLERANCIA AL FRÍO/CALOR, UMBRALES VIBRATORIOS					X		
	EVALUACIÓN DE SÍNTOMAS AUTONÓMICOS					X		
	BIOPSIA DE PIEL							X
BIOMARCADORES	LISO-GL-3	X			X ^h			X ⁱ
CALIDAD DE VIDA	QoL PEDIÁTRICO y EVALUACIÓN DEL DOLOR (PedsQL™ Pediatric QoL Inventory and Pain Questionnaire™)	X			X ^j			X
	EVALUACIÓN QoL PEDIÁTRICA (PedsQL™ Escala Multidimensional de Fatiga)	X			X ^j			X
	EVALUACIÓN QoL ADULTA (SF-36®, CBD, FD-PRO)	X			X			X

RESUMEN

REFERENCIAS

^aRiesgo de resultados adversos; ^bDebido a la complejidad; ^cPor lo menos; ^dPuede ser difícil de interpretar en pacientes con diálisis crónica; ^eEn pacientes masculinos >21 años de edad y pacientes femeninos >30 años de edad; ^fEn caso de accidente cerebrovascular agudo y sólo si la IRM está contraindicada; ^gMenos frecuentemente con la edad; ^hEn pacientes bajo tratamiento; ⁱEn pacientes sin tratamiento; ^jCada 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 Rozenfeld PA. *IUBMB Life*. 2009;61(11):1043–1050.
- 3 Germain DP. *Orphanet J Rare Dis*. 2010;5:30.
- 4 Jenkinson C, et al. *BMJ*. 1993;306(6890):1437–40.
- 5 Zice. Brief Pain Inventory. Disponible aquí. [Consultado en abril 2023].
- 6 The Brief Pain Inventory, MD Anderson. 2016. Disponible aquí. [Consultado en abril 2023].
- 7 Hamed A, et al. *Mol Genet Metab Rep*. 2021;29:100824.
- 8 Hamed A, et al. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16:285.
- 9 Germain DP, et al. *Mol Genet Metab*. 2022;137(1–2):49–61.

MAT-MX-2400203

Material exclusivo para el profesional de la salud

RESUMEN

REFERENCIAS

