

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



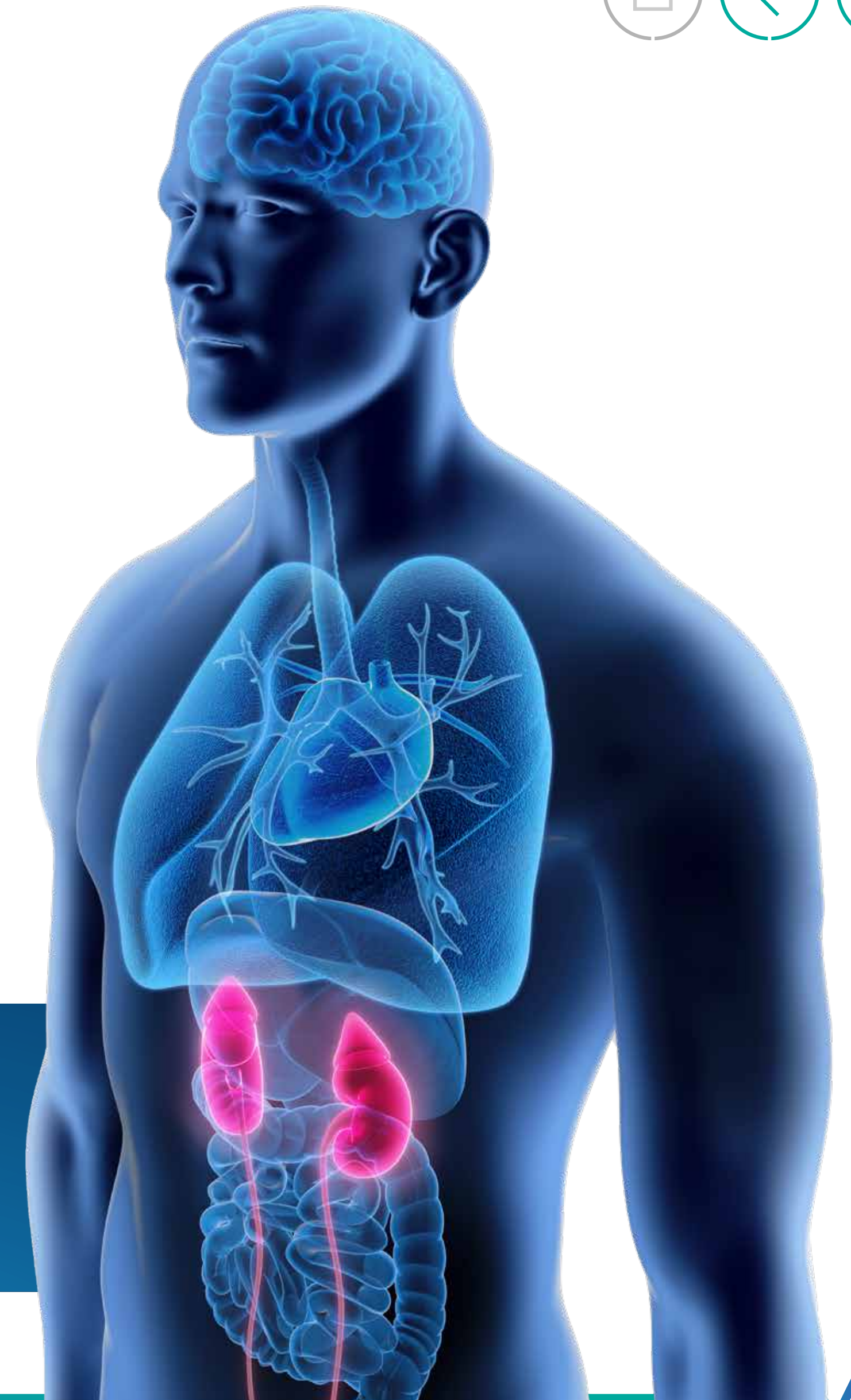
Manejo del paciente¹

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.

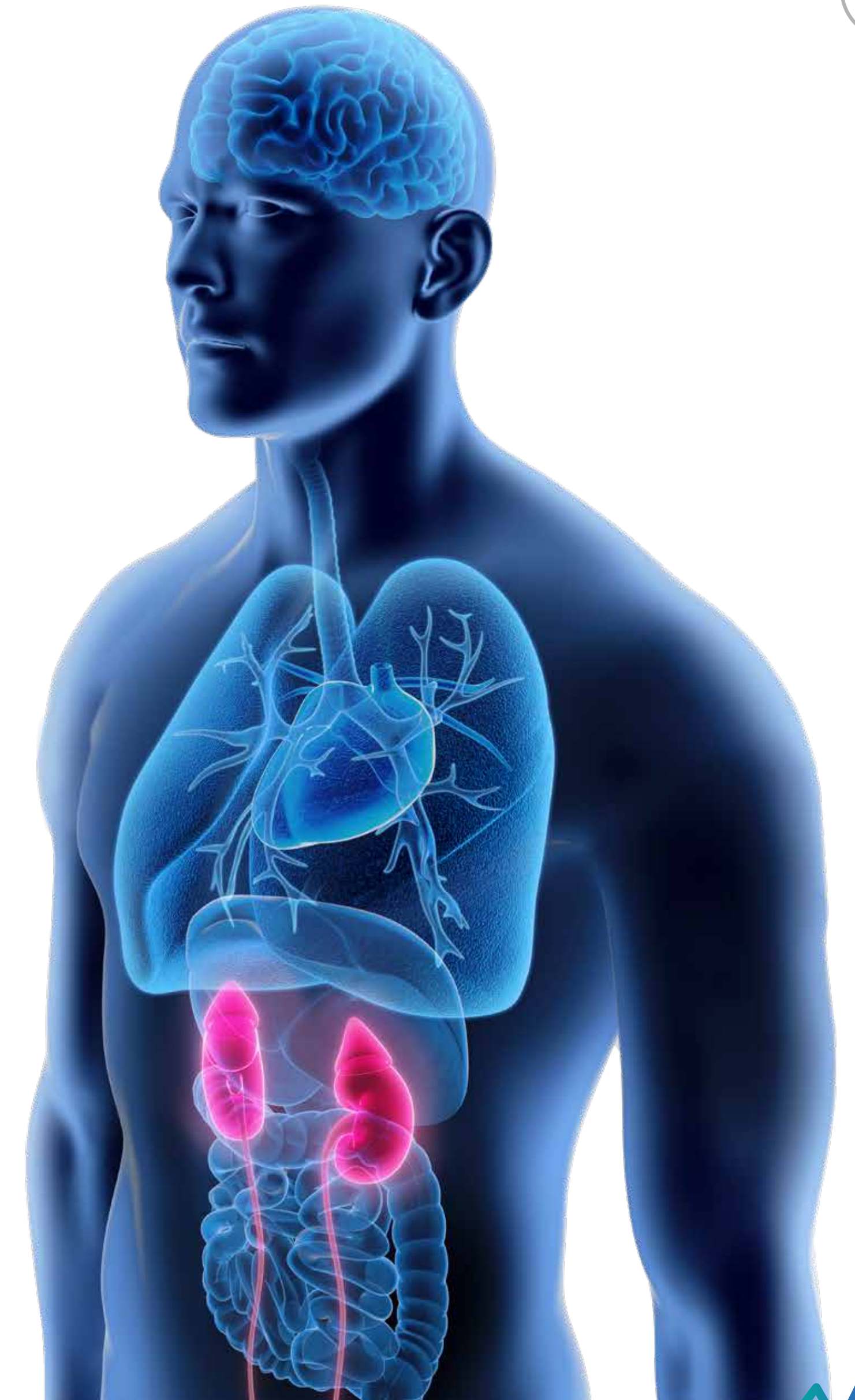
Seleccione los botones en las áreas resaltadas del cuerpo para descubrir...



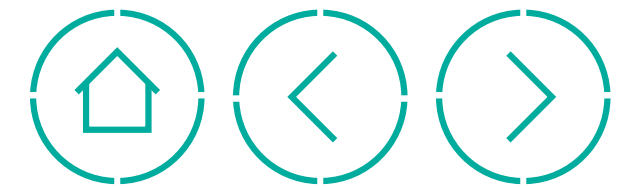


Manifestaciones renales¹⁻³

- Hiperfiltración
- Incremento en el uACR
- Disminución en la TFGe
- Deterioro de la capacidad de concentración
- Aumento de la excreción de GL-3 en orina
- Enfermedad renal crónica
- Enfermedad renal terminal



MONITOREO RENAL¹



TFG medida (preferido)	○	TFG estimada (usando las fórmulas apropiadas)	
ANUALMENTE Debido a la complejidad		Riesgo de resultados adversos: ⁺ Bajo ANUALMENTE Moderado CADA 6 MESES Alto a muy alto CADA 3 MESES	
Albuminuria (Preferido, más sensible)	○	Proteinuria (de 24 h o prueba de orina para la tasa total de proteína/creatinina y albúmina/creatinina)	La proteinuria incrementa únicamente al progresar la albuminuria
Riesgo de resultados adversos: ⁺ Bajo ANUALMENTE Moderado CADA 6 MESES Alto a muy alto CADA 3 MESES			
Biopsia de riñón			El borramiento de los procesos podocitarios puede preceder a la albuminuria patológica
DE ACUERDO CON LA INDICACIÓN CLÍNICA			
25-OH Vitamina D			Niveles de vitamina D a finales de otoño / principios del invierno
DE ACUERDO CON LA INDICACIÓN CLÍNICA			

+ ESTRATIFICACIÓN DEL RIESGO DE RESULTADOS ADVERSOS

+ RECOMENDACIONES PARA EL INICIO DEL TRATAMIENTO





Riesgo de resultados adversos por TFG y categorías de albuminuria: KDIGO 2012 ⁴				Descripción y rango de categorías de albuminuria persistente		
				A1 Aumento normal a leve <30 mg/g <3 mg/mmol	A2 Aumento moderado 30–300 mg/g 3–30 mg/mmol	A3 Aumento grave >300 mg/g >30 mg/mmol
Categorías TFG (mL/min/min/1.73 m ²) Descripción y rango	G1	Normal o alta	≥90			
	G2	Ligeramente disminuida	60–89			
	G3a	Disminución leve a moderada	45–59			
	G3b	Disminución moderada a grave	30–44			
	G4	Gravemente disminuida	15–29			
	G5	Insuficiencia renal	<15			

Riesgo de resultados adversos:

Riesgo bajo* Riesgo moderadamente mayor Riesgo alto Riesgo muy alto





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 existe evidencia de laboratorio, histológica o de imagenología de lesión renal, inclusive en ausencia de síntomas típicos de la Enfermedad de Fabry. Las anomalías deben ser atribuibles a la Enfermedad de Fabry; esto puede requerir una evaluación histológica o evidencia bioquímica de acumulación de GL-3.	La TRE debe ser considerada si existe evidencia de laboratorio, histológica o de imagenología de lesión renal. Enfermedad renal: <ul style="list-style-type: none"> • Disminución de la TFG (categoría \geqG2) • Albuminuria persistente • (categoría A2 o A3), FPE podocitaria o glomeruloesclerosis en biopsia renal moderada o grave • Inclusiones de GL-3 en un rango amplio de células renales 	Signos/síntomas que sugieran afectación de órganos importantes, garantizando el inicio de la TRE. Proteinuria/albuminuria NO atribuible a otras causas, evidencia de insuficiencia renal (puede requerir una biopsia renal si es aislada).

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^{1,5}



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

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 Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO): Guidelines for CKD Evaluation and Management. Disponible aquí. [Consultado en abril 2023].
- 5 Germain DP, et al. *Mol Genet Metab.* 2022;137(1–2):49–61.

MAT-MX-2400204

Material exclusivo para el profesional de la salud

RESUMEN

REFERENCIAS

