



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

# CÓMO , CUÁNDO Y POR QUÉ HACERLE SEGUIMIENTO A LOS PACIENTES PEDIATRICOS CON ENFERMEDAD DE FABRY

sanofi



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
COPAC  
sanofi



*Conferencista:*

**Ana Katherina Serrano Gayubo**

- Médico Pediatra Nefróloga
- UN, CES, UdeA
- Fresenius Medical Care, Hospital Alma Mater de Antioquia
- Medellín, Colombia

**sanofi**



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
COPAC  
sanofi

## FRASE DE SALVAMENTO

La información contenida en esta presentación está dirigida exclusivamente al cuerpo médico, con la intención de brindar información científica de interés y refleja las consideraciones del autor y no las de SANOFI. Cualquier indicación OFF LABEL mencionada será con el único objetivo de intercambio científico y no representa una promoción. SANOFI no recomienda indicaciones que no estén contenidas en la información para prescribir aprobada de sus productos en Colombia.

MAT-CO-2202559

**sanofi**

# INTRO

Síntomas descritos

- ✓ Dolor hipoc

Edad y sí familia

Síntomas negativos

- ✓ Fatiga

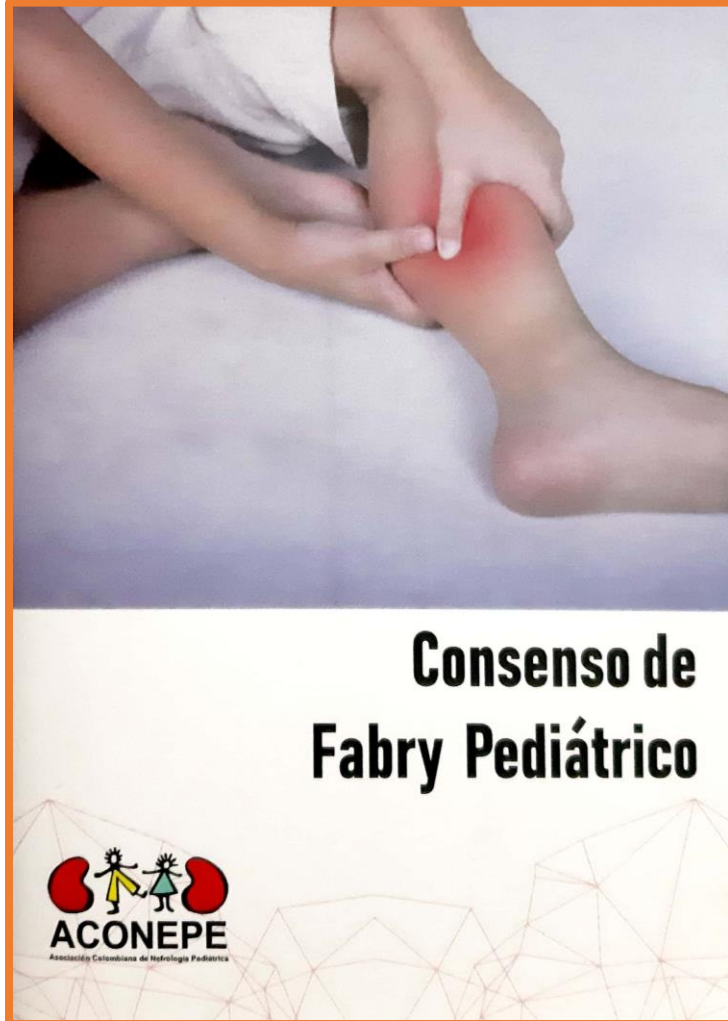
Fabry-related signs and symptoms	Earliest report of symptom
Storage of globotriaosylceramide found in organs on biopsy	Prenatal
Corneal whorls/verticillata	Prenatal/newborn
Gastrointestinal problems, including nausea, vomiting, diarrhea, constipation, and abdominal pain	1.0 year
Slow growth in boys (mean height/weight <50th percentile)	2.0 years
Intermittent acroparesthesia/neuropathic pain triggered by stress, heat, fatigue, or exercise	2.0 years
Hypohidrosis or anhidrosis	2.5 years
Fabry crises of agonizing neuropathic pain typically begin in the hands and feet and may radiate proximally	2.5 years
Heat, cold, and/or exercise intolerance	3.5 years
Retinal vascular tortuosity	4.0 years
Tinnitus/vertigo	4.0 years
Low glomerular filtration rate	4.0 years
T-wave inversion on electrocardiogram	4.0 years
Trivial cardiac valve disease	4.0 years
Angiokeratoma	4.4 years

tán claramente

ticilata, abdominal y diarrea

de la misma

impactan



Generar recomendaciones informadas en evidencia para el diagnóstico y tratamiento de pacientes pediátricos con enfermedad de Fabry a través de un consenso colombiano de expertos, 2021

# CUÁNDO



- Pacientes asintomáticos de familias con EF
  - No más allá de 5 años en niños
  - 12-15 años en niñas
- Educar a las familias en reconocer signos y síntomas mayores de EF
- Pacientes sintomáticos de familias con EF o como caso índice
  - Siempre al Dx

# CÓMO

Alteraciones neurológicas:

- Análisis sensitivo cuantitativo (QST) en mayores de 10 años con síntomas de dolor neuropático o en casos de manifestaciones no concluyentes
- No realizar electromiografía
- Resonancia magnética cerebral solo en casos de signos y síntomas de compromiso de SNC (AIT, cambios comportamentales, vértigo, cefalea, convulsiones, etc.)



# CÓMO

Alteraciones cardíacas:

- EKG y ecocardiograma al Dx y cada 2 años
- Holter en caso de palpitaciones o alteraciones en EKG
- Resonancia cardíaca en caso de alteraciones en el ecocardiograma



Consenso de Fabry pediátrico, Aconepe, 2021



# CÓMO



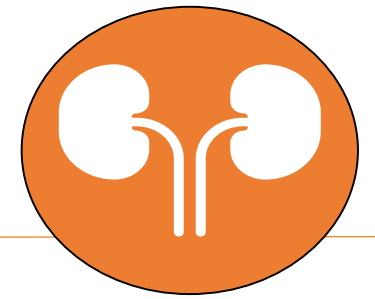
## Alteraciones auditivas:

- Audiometría tonal al Dx si mayor de 10 años o antes, en casos de sospecha clínica de compromiso
- Seguimiento según sintomatología

## Alteraciones oculares:

- Evaluación por oftalmología pediátrica con lámpara de hendidura al Dx y cada 2 años

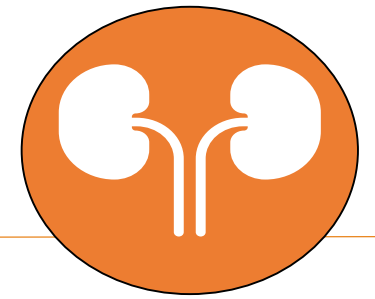
# CÓMO



## Alteraciones renales:

- Ecografía renal, CdeO, albuminuria y creatinina sérica al Dx
- Albuminuria semestralmente y proteinuria de 24 hr según hallazgos
- Creatinina sérica:
  - Anual en hombres
  - Cada 2-3 años en mujeres
  - Antes, en sospecha de compromiso renal o antecedente familiar de enfermedad agresiva

# CÓMO



## Alteraciones renales:

- Biopsia renal:
  - Microscopía electrónica
  - Descartar Dx diferenciales (hematuria y proteinuria o progresión rápida de daño renal)
  - Sintomatología no específica
  - Definir inicio de tratamiento (p. ej. en casos de variantes de significado incierto)

# CÓMO

## Alteraciones gastrointestinales

- Interrogatorio de dolor abdominal postprandial recurrente y diarrea

## Alteraciones psicológicas y psiquiátricas

- Uso de escalas abreviadas de dolor y de calidad de vida, ausentismo escolar, riesgo de depresión y suicidio



# POR QUÉ



# POR QUÉ

	Males (n = 969)			Females (n = 442)		
	No event on-ERT (n = 767, 79.2%)	Event on-ERT (n = 202, 20.8%)	p	No event on-ERT (n = 386, 87.3%)	Event on-ERT (n = 56, 12.7%)	p
Age at first ERT <sup>a</sup> , n	767	202		386	56	
Mean (SD)	32.3 (13.9)	45.2 (10.0)	<0.001	42.8 (14.4)	52.5 (10.4)	<0.001
ERT follow-up time <sup>a</sup> , n	767	202		386	56	
Mean (SD)	3.9 (2.5)	5.0 (2.5)	<0.001	3.1 (2.1)	4.4 (1.8)	<0.001
Age at diagnosis <sup>a</sup> , n	759	201		381	55	
Mean (SD)	27.0 (15.3)	33.6 (15.4)	<0.001	36.3 (16.3)	45.3 (14.2)	<0.001
Age at symptom onset <sup>a</sup> , n	647	166		281	43	
Mean (SD)	14.1 (12.3)	15.6 (13.5)	0.171	21.6 (16.1)	29.2 (19.0)	0.006
Symptom onset to first ERT <sup>a</sup> , n	647	166		280	43	
Mean (SD)	17.6 (12.6)	29.7 (13.7)	<0.001	20.3 (15.7)	22.0 (17.3)	0.521
eGFR at ERT baseline <sup>b</sup> , n	465	144		224	34	
Mean (SD)	88.5 (35.6)	52.6 (34.9)	<0.001	88.2 (27.0)	64.0 (31.6)	<0.001
eGFR < 60 <sup>b</sup> , n (%)	102 (22)	92 (64)		34 (15)	14 (41)	
UP/Cr ratio at ERT baseline <sup>c</sup> , n	248	82		172	22	
Mean (SD)	0.7 (1.1)	1.6 (1.5)	<0.001	0.8 (1.3)	1.6 (2.0)	0.010
Cardiac echography prior to ERT, n	405	115		258	40	
LVH prior to ERT, n (%)	221 (28.8)	100 (49.5)	<0.001	141 (36.5)	33 (58.9)	<0.001
Electrocardiogram prior to ERT, n	418	122		250	34	
Arrhythmia prior to ERT, n (%)	120 (29)	66 (54)	<0.001	79 (32)	23 (68)	<0.001
Blood pressure at ERT baseline, n	507	149		249	41	
Hypertension at ERT baseline, n (%)	240 (47)	99 (66)	<0.001	147 (57)	31 (76)	0.022

# POR QUÉ



Se recomienda evaluar y realizar un seguimiento de afectación orgánica cardíaca, renal y neurovascular de los pacientes pediátricos con EF, dado que son los determinantes de su mortalidad temprana, con vista a la toma de las decisiones que correspondan a la gravedad de su afectación

# MENSAJE FINAL

El diagnóstico temprano y el manejo de la EF en la edad pediátrica representan una prometedora estrategia para reducir el daño orgánico, la morbilidad y la prematuridad mortalidad en la edad adulta



Disponibile en



Rétese a resolverlo aquí



# Creceer no debe doler en exceso: investigar el dolor es el proceso

**Dra. Ana Serrano**



**Cuando un buen interrogatorio logra abrir puertas para un diagnóstico en pediatría.**

Antonia es una preescolar de 5 años, quien consulta a pediatría por dos o tres años de evolución de dolores en miembros inferiores, en cualquier momento del día, que se presentan asociado al ejercicio o no, o cuando los días son muy calurosos. Estos dolores la han llegado a despertar cuando está dormida.

**Ingrese ya a**

**[www.sofilatam.com](http://www.sofilatam.com)**

**¿Acepta el reto?**



2ND SUMMIT  
**RARE**  
**DISEASES**  
C O P A C

# ¡GRACIAS!

La información contenida en esta presentación está dirigida exclusivamente al cuerpo médico, con la intención de brindar información científica de interés y deja las consideraciones del autor y no las de SANOFI. Cualquier indicación OFF LABEL mencionada será con el único objetivo de intercambio científico y no representa una promoción. SANOFI no recomienda indicaciones que no estén contenidas en la información para prescribir aprobada de sus productos en Colombia. MAT-CO-2202559

sanofi