

# Algoritmo Diagnóstico Enfermedad de Fabry



Cardiología

# Propuesta de Algoritmos en Cardiología

HVI  $\geq$  13mm (ultrasonido)  
Sin causa aparente

Hombres  
 $\geq$  25 años



## ALTERACIONES DEL CORAZÓN

1. Hipertrofia ventricular izquierda por ultrasonido o electrocardiograma.
2. Miocardiopatía hipertrófica.
3. Hipertrofia músculos papilares  $>3,6\text{cm}^2$ .
4. Realce tardío con gadolinio en resonancia nuclear magnética (RNM) cardiaca a nivel basal ínfero-lateral o T1 mapping bajo.
5. Bloqueo AV Grado II, III o implantación de marcapasos sin causa clara.

Para el punto 4 y 5 la edad no es obligatoria.

Mujeres  
 $\geq$  35 años

HVI  $\geq$  13mm (ultrasonido)  
Sin causa aparente

**+ cualquier signo, síntoma, antecedente (personal o familiar) laboratorio o enfermedad.**

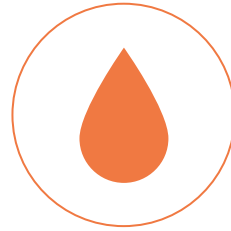
- Pérdida de audición/tinnitus.
- Anhidrosis y/o hipohidrosis.
- Accidente cerebrovascular (idiopático).
- ERC (proteinuria/micro-albuminuria).
- Córnea verticilata.
- Ecografía carotídea: engrosamiento de la íntima, sin placa ateromatosa.
- Acroparestesia.
- Angioqueratomas.
- Intolerancia al ejercicio.
- Diarrea crónica no infecciosa.
- Fiebre de origen desconocido.



Tome la muestra de sangre



# Diagnóstico



Con la muestra  
de sangre

♂ **Hombre**

♀ **Mujer**

Dosaje de actividad de De Alfa-Glactosidasa  
en Gotas de Sangre en papel de Filtro (DBS)

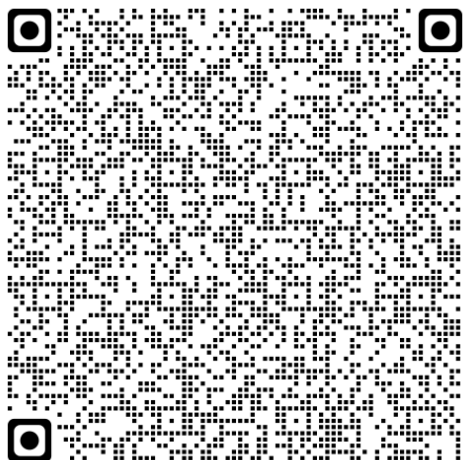
Dosaje de actividad de De Alfa-Glactosidasa  
en Gotas de Sangre en papel de Filtro (DBS) y  
del biomarcador Lyso-Gb3

Si el resultado de la actividad enzimática  
se encuentra por debajo del valor de  
referencia, se prosigue con dosaje del  
biomarcador Lyso-GL-3 y / o estudio  
genético (en la misma muestra)

Si el resultado de la actividad enzimática se  
encuentra por debajo del valor de referencia y/o el  
resultado del dosaje de Lyso-GL-3 se encuentra por  
encima del valor de referencia, se prosigue con  
estudio genético (en la misma muestra)

**Diagnóstico**

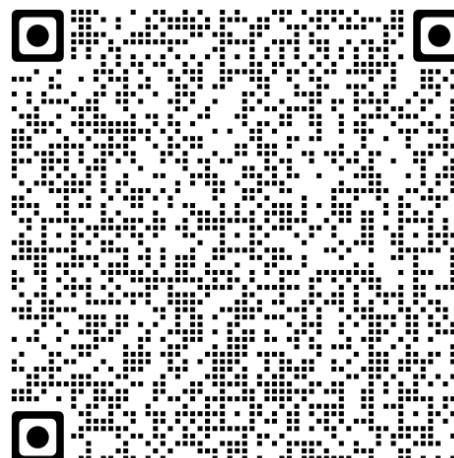
# Información para prescribir



South Cone  
Información acerca del servicio  
Diagnóstico Sanofi

**Link:**

[Servicio Diagnóstico](#)



South Cone  
Aplicación  
Diagnóstica Sanofi

**Link:**

[GoDx](#)

**MAT-AR-2502438**

Este material está dirigido exclusivamente a Profesionales de la Salud, con el propósito de brindar información científica y educativa. Para más información. En

**Argentina:** [dmedica@sanofi.com](mailto:dmedica@sanofi.com); Tel.: (+ 54)4732-5000. En **Chile:** [dmedica@sanofi.com](mailto:dmedica@sanofi.com); Tel.: (+56)233408400. En **Paraguay:** [dmedica@sanofi.com](mailto:dmedica@sanofi.com)