



FABRYDNT

**¿POR QUÉ ES CRUCIAL  
EL MONITOREO PERIÓDICO EN PACIENTES ASINTOMÁTICOS  
CON ENFERMEDAD DE FABRY  
DIAGNOSTICADOS **No** TRATADOS?**

PROGRAMA  
**FABRYDNT**

SANOFI GENZYME 



## MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE ENFERMEDAD DE FABRY

La enfermedad de Fabry se caracteriza por un amplio espectro de fenotipos clínicos progresivos.<sup>1</sup>

Tabla 1. Señales y síntomas más comunes por grupo de edad.<sup>1,2,3</sup>

Síntomas	Infancia	Adolescencia	Edad Adulta
Crisis de dolor episódico	●	●	●
Dolor neuropático	●	●	●
Fatiga		●	●
Reducción de la sudoración/Ausencia de sudoración	●	●	●
Angioqueratomas		●	●
Fiebre recurrente	●	●	●
Intolerancia al calor, al frío y al ejercicio	●	●	●
Opacidades corneales y lenticulares	●	●	●
Malestar gastrointestinal	●	●	●
Disfunción cardíaca			●
Insuficiencia renal			●
Complicaciones neurológicas			●
Pérdida de audición y tinnitus	●	●	●
Manifestaciones psicosociales	●	●	●
Enfermedad cerebrovascular			●

## MONITOREO

Un paciente asintomático hoy puede convertirse en un paciente sintomático mañana.

La naturaleza progresiva y multisistémica de la enfermedad de Fabry refuerza la importancia de una evaluación periódica. Además, el daño orgánico puede preceder a los síntomas clínicos por un período de tiempo significativo.<sup>4,5</sup>

Las mujeres con enfermedad de Fabry, quienes pueden parecer asintomáticas u oligosintomáticas en el momento del diagnóstico, probablemente desarrollarán síntomas con el tiempo y deben ser evaluadas periódicamente para detectar el desarrollo o empeoramiento de los síntomas.<sup>1,2</sup>

Dado que los síntomas de presentación suelen retrasarse en los fenotipos de inicio tardío, estos pacientes necesitan un seguimiento estrecho.<sup>1,2</sup>

Asimismo, los niños asintomáticos de familias con enfermedad de Fabry deben ser evaluados periódicamente.

Cada órgano potencialmente afectado debe evaluarse minuciosamente en el momento del diagnóstico y a lo largo del tiempo.<sup>7</sup>

Lyso-GL3 es un biomarcador confiable para evaluar la carga de la enfermedad de Fabry y monitorear su progresión, así como la eficacia del tratamiento.<sup>6,7,8</sup>

## MONITOREO

El monitoreo periódico puede proporcionar una orientación para el inicio del tratamiento.

A los pacientes que ya han iniciado el tratamiento, se recomienda evaluar periódicamente el impacto del tratamiento en todos los sistemas orgánicos afectados.

Los pacientes que no han iniciado (todavía) el tratamiento deben ser monitoreados a intervalos apropiados para identificar la progresión de la enfermedad.

Tabla 2. Evaluación y cronograma de monitoreo para pacientes con enfermedad de Fabry

Recomendaciones	Niño	Adulto
<b>Estudio</b>		
<b>Laboratorio</b>		
Lyso-GL3	Basal y anual	Basal y anual
Albuminuria, proteinuria y creatinina en orina 24 hs	Basal y anual	Basal y anual
Creatinina sérica (CKD-EPI)	Basal y anual	Basal y anual
<b>Imágenes</b>		
Resonancia cardíaca con contraste	-	Basal y cada 2 años
ECG	Basal y anual	Basal y anual
Holter	-	Anualmente, pero puede evaluarse con mayor o menor frecuencia según la edad y otros factores de riesgo
Ecodoppler cardíaco	Basal y anual	Basal y anual
Resonancia magnética cerebral	-	Basal y cada 3 años y cuando sea clínicamente necesario
Ecografía renal	Basal	-
<b>Otros</b>		
Historia médica	En cada visita	En cada visita
Antecedentes familiares	En cada visita	En cada visita
Examen físico completo	En cada visita	En cada visita
Cuestionario de calidad de vida	En cada visita	En cada visita
Escala de medición del dolor	En cada visita	En cada visita
Intolerancia al frío y al calor, umbrales vibratorios	-	Basal y anual
Audiometría	A partir de los 10 años y seguimiento anual si hay síntomas	Según esté clínicamente indicada
Examen con lámpara de hendidura	Basal	Según esté clínicamente indicada
Cutaneo, examen clínico	Basal y anual	Basal y anual
Gastrointestinal, endocrinológico, examen clínico y curva de crecimiento	Basal y anual	-

Bajo este programa, Sanofi ofrece el acceso al siguiente esquema de seguimiento de pacientes **Diagnosticados No Tratados**.

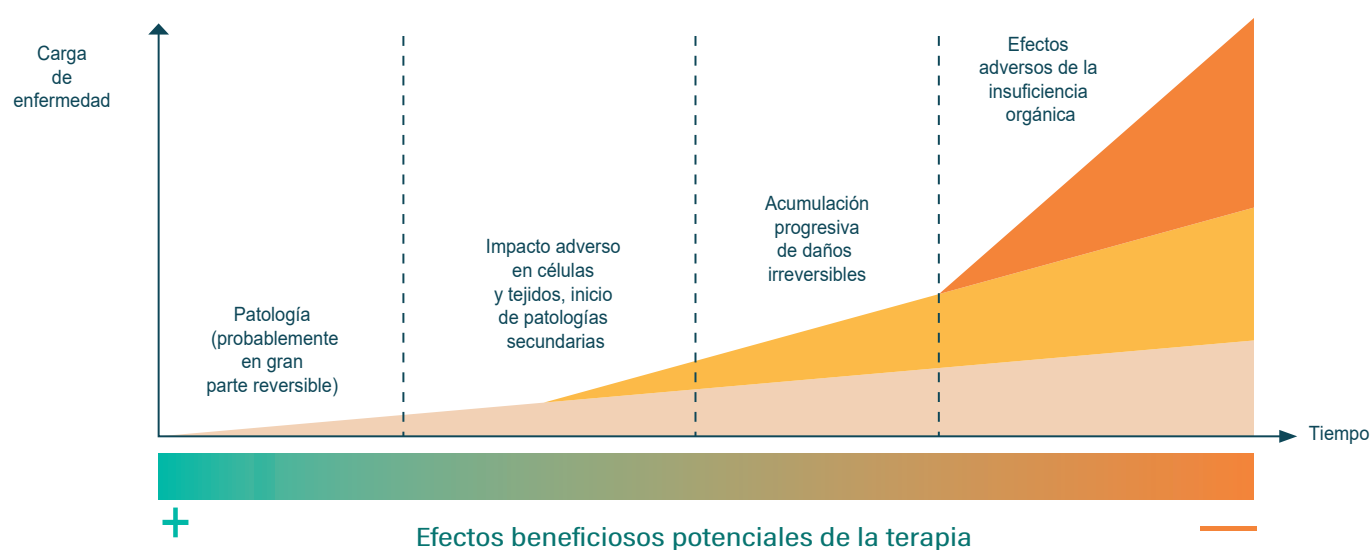
Estudio	Fenotipo clásico/VUS		Hombres con fenotipo tardío		Mujeres con fenotipo tardío	
	Basal	Frecuencia	Basal	Frecuencia	Basal	Frecuencia
<b>Laboratorio</b>						
Lyso-GL3	Al diagnóstico	Cada 1 año	Al diagnóstico	Cada 1 año	Al diagnóstico	Cada 5 años desde los 30 años
Albuminuria, proteinuria y creatinina en orina 24 hs	Al diagnóstico	Basal, a los 3 meses y de manera anual	Al diagnóstico	Cada 1 año	Al diagnóstico	Cada 5 años desde los 30 años
Creatinina sérica (CKD-EPI)	Al diagnóstico	Cada 1 año	Al diagnóstico	Cada 1 año	Al diagnóstico	Cada 5 años desde los 30 años
<b>Imágenes</b>						
Resonancia cardíaca con contraste	26 años	Cada 2 años	30 años	Cada 2 años solo para variantes cardíacas	30 años	Cada 5 años solo para variantes cardíacas
ECG	Al diagnóstico	Cada 1 año	25 años	Cada 1 año	30 años	Cada 5 años
Holter	-	Solo si se encuentra una alteración en el ECG	-	Solo si se encuentra una alteración en el ECG	-	Solo si se encuentra una alteración en el ECG
Ecodoppler cardíaco	Al diagnóstico	Cada 1 año	25 años	Cada 1 año	30 años	Cada 5 años
Resonancia magnética cerebral	16 años	Cada 4 años hasta los 30 años. Luego cada 2 años	35 años	Cada 2 años solo para variantes cardíacas	35 años	Cada 5 años solo para variantes cardíacas

## TRATAMIENTO

El inicio oportuno de la TRE puede retrasar la progresión de la enfermedad, mejorar la calidad de vida y reducir las complicaciones a largo plazo.

Existe evidencia cada vez más fuerte de que la respuesta clínica al tratamiento mejora con el inicio temprano de la TRE.<sup>7</sup>

Figura 1. El inicio oportuno de la TRE es crucial para asegurar mayores beneficios para los pacientes.<sup>10</sup>



Adaptado de: Eng CM, et al. J Inherit Metab Dis. 2007;30:184-92.<sup>10</sup>

## REFERENCIAS

- Desnick RJ, et al. In: The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Diseases. New York, NY: McGraw Hill; 2014. p. 1-64.
- Desnick RJ, Brady R, Barranger J, Collins AJ, Germain DP, Goldman M, et al. Fabry disease, an under-recognized multisystemic disorder: expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. *Ann Intern Med.* 2003;138(4):338-46.
- Germain DP. Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2010;5:30.
- Wijburg FA, Bénichou B, Bichet DG, Clarke LA, Dostalova G, Fainboim A, et al. Characterization of early disease status in treatment naive male paediatric patients with Fabry disease enrolled in a randomized clinical trial. *PLoS One.* 2015;10(5):e0124987.
- Tondel C, Bostad L, Hirth A, Svarstad E. Renal biopsy findings in children and adolescents with Fabry disease and minimal albuminuria. *Am J Kidney Dis.* 2008;51:767-76.
- Germain DP, Fouchoux A, Decramer S, Tardieu M, Pillet P, Fila M, et al. Consensus recommendations for diagnosis, management and treatment of Fabry disease in paediatric patients. *Clin Genet.* 2019 Aug;96(2):107-17.
- Ortiz A, Germain DP, Desnick RJ, Politte J, Mauer M, Burlina A, et al. Fabry Disease Revisited: Management and Treatment Recommendations for Adult Patients. *Mol Genet Metab.* 2018;123(4):416-27.
- Arends M, Wijburg FA, Wanner C, Vaz FM, van Kuilenburg ABP, Hughes DA, et al. Favourable Effect of Early Versus Late Start of Enzyme Replacement Therapy on Plasma Globotriaosylsphingosine Levels in Men With Classical Fabry Disease. *Mol Genet Metab.* 2017;121(2):157-61.
- El Dib R, Gornaa H, Ortiz A, Politte J, Kapoor A, Barreto F. Enzyme replacement therapy for Anderson-Fabry disease: A complementary overview of a Cochrane publication through a linear regression and a pooled analysis of proportions from cohort studies. *PLoS One.* 2017;12(3):e0173358.
- Eng CM, Fletcher J, Wilcox WR, Waldek S, Scott CR, Sillence DO, et al. Fabry disease: baseline medical characteristics of a cohort of 1765 males and females in the Fabry Registry. *J Inherit Metab Dis.* 2007;30:184-92.

Por cualquier consulta a Sanofi puede contactarse con:  
[diagnostico.conosur@sanofi.com](mailto:diagnostico.conosur@sanofi.com)

INFORMACIÓN DESTINADA A LOS PROFESIONALES FACULTADOS PARA PRESCRIBIR O DISPENSAR MEDICAMENTOS.

Mayor información disponible a petición.

Argentina: Sanofi-Aventis Argentina S.A. - Cuyo 3532, (B1640GJF) Martínez, Pcia. de Bs As, Argentina. Tel: (011) 4732-5000 - [www.sanofi.com.ar](http://www.sanofi.com.ar)

Chile: Sanofi-Aventis de Chile S.A. - Av. Presidente Riesco 5435, of. 1802, Las Condes, Santiago, Chile. Tel: 233408400 - [www.sanofi.cl](http://www.sanofi.cl)

Paraguay: Sanofi-Aventis Paraguay S.A. - Av. Costanera y Calle 3, Parque Industrial Barrail, Asunción, Paraguay. Tel: (595) 21 288 1000 - [www.sanofi.com.py](http://www.sanofi.com.py)

Uruguay: Sanofi-Aventis Uruguay S.A. - Héctor Miranda 2361 Oficinas 1001 - 1002, CP 11300 - Montevideo. Tel: 2710 3710 - [www.sanofi.com.uy](http://www.sanofi.com.uy)

MAT-AR-2100413 V0.1 Marzo 2021