



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA

DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION

INSTITUTO DE SEGURIDAD Y SERVICIOS SOCIALES DE LOS TRABAJADORES DEL ESTADO

DELEGACIÓN REGIONAL PONIENTE, MÉXICO DF

HOSPITAL GENERAL TACUBA

**"FRECUENCIA DE ENFERMEDAD DE FABRY EN PACIENTES MASCULINOS MENORES DE 55 AÑOS
CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA EN EL PROGRAMA DE DIÁLISIS PERITONEAL Y HEMODIÁLISIS
EN EL HOSPITAL GENERAL TACUBA"**

TESIS DE POSGRADO

PARA OBTENER EL GRADO DE:

ESPECIALISTA EN MEDICINA INTERNA

PRESENTA:

**DR. OSCAR EDUARDO VELASCO SANTIAGO
MÉDICO RESIDENTE EN CURSO DE ESPECIALIZACIÓN EN
MEDICINA INTERNA**

**DR. FERNANDO SÁNCHEZ MATA
TUTOR**

MÉXICO, D.F AGOSTO 2015



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

FIRMAS

DR. FERNANDO DÍAZ DE LEÓN FERNÁNDEZ DE CASTRO
DIRECTOR DEL H.G. TACUBA

DR. ARTURO BAÑOS SÁNCHEZ
JEFE DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION

DRA. ANA PATRICIA MACÍAS BELMAN
JEFA DEL SERVICIO DE MEDICINA INTERNA, H.G. TACUBA
TITULAR DEL CURSO DE ESPECIALIZACION EN MEDICINA INTERNA

DR. FERNANDO SÁNCHEZ MATA
TUTOR
PROFESOR ADJUNTO DEL CURSO DE ESPECIALIZACION EN MEDICINA INTERNA

DR. VELASCO SANTIAGO OSCAR EDUARDO
RESIDENTE DE 4° AÑO DE MEDICINA INTERNA
HOSPITAL GENERAL TACUBA

DEDICATORIA Y AGRADEDIMIENTOS

A mis padres por darme la oportunidad de seguir mis sueños, por creer en mí y apoyarme en mis decisiones, en especial a mi madre por ser la luz que me ha guiado hasta este punto. A mis hermanos, por ellos quise ser un ejemplo a seguir. Y a mi pareja, por ser mi pilar, por su amor incondicional, al tenerme paciencia y compartir los buenos y malos momentos. Y a mis profesores de los que siempre trato de aprender y a mis compañeros por las experiencias compartidas, las cuales han convertido a algunos de ellos en mis mejores amigos.

INDICE

RESUMEN.....	5
INTRODUCCION.....	7
MARCO DE REFERENCIA.....	7
ANTECEDENTES.....	7
FISIOPATOLOGIA.....	7
CRITERIOS DIAGNOSTICOS.....	7
TRATAMIENTO.....	7
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	9
JUSTIFICACION.....	9
OBJETIVO GENERAL	10
OBJETIVOS ESPECIFICOS.....	10
DISEÑO.....	10
CRITERIOS DE INCLUSION.....	10
CRITERIOS DE EXCLUSION.....	11
CRITERIOS DE ELIMINACION.....	11
DEFINICION DE VARIABLES DE MEDIDA	11
PLAN DE TRABAJO	12
CONSIDERACIONES ETICAS.....	13
CONSIDERACIONES DE BIOSEGURIDAD.....	13
PROGRAMA DE TRABAJO	13
RECURSOS MATERIALES.....	14
RECURSOS FINANCIEROS.....	14
RECURSOS HUMANOS.....	15
RESULTADOS	16
DISCUSIÓN.....	22
CONCLUSIÓN.....	22
BIBLIOGRAFÍA.....	23

RESUMEN

TITULO

FRECUENCIA DE ENFERMEDAD DE FABRY EN PACIENTES MASCULINOS MENORES DE 55 AÑOS CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA EN DIÁLISIS Y HEMODIÁLISIS EN EL HOSPITAL GENERAL TACUBA.

DEFINICION DEL PROBLEMA

¿Cuál es la frecuencia de la enfermedad de Fabry en pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica en diálisis peritoneal y hemodiálisis?

JUSTIFICACIÓN:

Se determinara la incidencia de enfermedad de Fabry en pacientes masculinos menores de 55 años en diálisis peritoneal y hemodiálisis en el hospital Tacuba ya que es una enfermedad subdiagnosticada, actualmente con una incidencia de 0.018 a 0.016 % y de causas prevenibles de enfermedad renal crónica, además de la oportunidad de realizar tamizaje y diagnóstico oportuno a familiares y prevenir el desarrollo de complicaciones a largo plazo.

OBJETIVO GENERAL

Determinar la frecuencia de enfermedad de Fabry en pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica en diálisis peritoneal y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizara un estudio prospectivo, transversal, realizado en el Hospital General Tacuba, que incluye a todos los pacientes masculinos menores de 55 años en tratamiento con diálisis peritoneal y hemodiálisis, del 18 de noviembre de 2014 al 30 de junio de 2015 para determinar la frecuencia de enfermedad de Fabry.

CRITERIOS DE INCLUSION

Todos los pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica que se encuentren en el programa de diálisis peritoneal (DPI, DPCA y DPA) y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba.

RESULTADOS

Del total de la población con enfermedad renal crónica en tratamiento sustitutivo, se ingresaron a la base de datos a 39 pacientes en total durante el periodo de noviembre de 2014 a junio de 2015, los cuales contaban con los criterios de inclusión, 1 paciente (2.6%) del total de pacientes, que se encuentra en tratamiento hemodialítico constituyo el diagnostico de Enfermedad de Fabry, con reporte de actividad enzimática de α -Gal A en papel filtro de 0.21 mmo/L/hr, reporte genético molecular de mutacion en c44>A y cambio en el aminoácido p.Ala15Glu en el exón 1.

Realizándose estudios de extensión con ecocardiograma transtoracico reportando hipertrofia concéntrica de ventrículo izquierdo con índice de masa ventricular de 281, grosor parietal relativo de 1.1, fevi 67%, disfunción diastólica con patrón de llenado tipo 1, insuficiencia mitral, tricuspidea y pulmonar ligeras, PSAP de 15 mmHg. Monitoreo holter con reporte de aumento de la actividad ectópica supraventricular. Valoración por el servicio de oftalmología el cual encuentra cornea verticilata bilateral. Actualmente en seguimiento en la consulta del servicio de hemodiálisis y en trámite el tratamiento enzimático con agalsidasa alfa.

CONCLUSION

La enfermedad de fabry es una de las patologías prevenibles de enfermedad renal crónica que por sus amplias manifestaciones clínicas esta subdiagnosticada, lo que condiciona mayor mortalidad en este grupo de pacientes. En este estudio de trato de determinar la frecuencia de enfermedad de fabry, encontrando una frecuencia del 2.6%, la cual es mayor a estudios realizados en pacientes en tratamiento sustitutivo de la función renal, sin embargo por ser una muestra de un pequeño grupo de pacientes, se necesita incluir a más pacientes para tener un menor intervalo de confianza.

INTRODUCCION

MARCO DE REFERENCIA

En 1898 los dermatólogos Johannes Fabry y William Anderson publicaron de manera independiente los primeros casos descritos de lo que se conoce ahora como enfermedad de Fabry, denominado antes como angioqueratoma difuso o angiectasia multicapilar, además de mencionarse el patrón hereditario (Vega 2011). Actualmente es considerada como una enfermedad de carácter recesivo asociada al cromosoma x, y la segunda alteración de almacenamiento lisosomal más común después de la enfermedad de Gaucher, con baja incidencia y por tener un amplio campo de manifestaciones clínicas, suele confundirse con otras enfermedades. Actualmente la incidencia es de 1 caso por cada 117 mil nacidos vivos. La prevalencia de la enfermedad de Fabry en pacientes en tratamiento sustitutivo (diálisis peritoneal y hemodiálisis) se reporta de 0.0188%- 0.0168%. (Gutiérrez 2012).

La deficiencia de la enzima α - galactosidasa a, lleva a acumulación anormal de glucoesfingolípidos, globotriacilceramida, particularmente en el endotelio vascular que produce desordenes progresivos a nivel renal, cardíaco, dermatológico y neurológico (Jain 2011).

La herencia ligada al cromosoma X, condiciona que se manifieste de forma primaria en varones homocigotos, encontrándose en mujeres déficit enzimático parcial con manifestaciones clínicas variables, que podría ser explicado por la inactivación al azar de uno de los cromosomas x (efecto Lyon). La forma clásica de la enfermedad se produce por déficit enzimático < 1% y las formas incompletas con 1-30 % de su actividad.

Las manifestaciones clínicas de esta enfermedad inician en la niñez y se caracterizan por acroparestesias, dolor gastrointestinal, hipohidrosis/anhidrosis, opacidades corneales, proteinuria, hipertrofia de ventrículo izquierdo, arritmias, eventos vasculares cerebrales y angioqueratomas aislados.

Particularmente a nivel renal el depósito de gb-3 se inicia a nivel glomerular y posteriormente tubular y en fases avanzadas, sustitución de las células glomerulares y tubulares con gb-3 así como esclerosis glomerular y depósito de gb- 3 intersticial, que condicionan atrofia tubular progresiva y fibrosis intersticial, con desarrollo de proteinuria, isostenuria y enfermedad renal, con deterioro de la función renal de 12 ml/año que requiere tratamiento sustitutivo entre los 35 y los 50 años (Schiffmann 2011).

Actualmente el Gold estándar para el diagnóstico de enfermedad de Fabry es la medición de la actividad α - galactosidasa a en leucocitos, con una sensibilidad y especificidad cercana al 100%, recientemente se ha propuesto como método diagnóstico alternativo la determinación de α - galactosidasa a, mediante fluorescencia en papel filtro en pacientes masculinos con un valor predictivo negativo del 100% (Terry 2013).

En mujeres, la actividad enzimática puede ser normal o casi normal, por lo cual se requiere de una prueba confirmatoria, la cual se realiza por ingeniería genética que demuestra la mutación del cromosoma X en la región q22, también es de utilidad en pacientes masculinos con resultado positivo en la determinación enzimática en papel filtro.

El tratamiento de reemplazo enzimático con agalsidasa alfa y agalsidasa beta se inició en 2001 en Europa y en 2003 en EUA, a dosis de 1 mg/kg cada 2 semanas, la respuesta al tratamiento depende del momento de la evolución y características clínicas de los pacientes ya que se ha observado adecuada respuesta en pacientes con depuración de creatinina mayores a 55 ml/min, la proteinuria es tomada también como marcador pronóstico de progresión a enfermedad renal crónica. Los pacientes que tienen un índice de filtrado glomerular <55 ml/min, proteinuria > 1 g/día o > 50% de esclerosis glomerular tienen menores posibilidades de responder satisfactoriamente a la terapia de reemplazo enzimático (Politei 2010).

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La enfermedad de Fabry es un trastorno originado por una deficiencia de la enzima lisosomal α -galactosidasa a. produciendo depósito intracelular progresivo de glucoesfingolípidos predominantemente globotriacilceramida (gl3) que ocasiona disfunción renal, neurológica y cardíaca. (Schoenmakere 2008).

La patología es una de las causas prevenibles de enfermedad renal crónica con el manejo y atención adecuados, sin embargo es poco diagnosticado secundario a la baja incidencia. (Potanko 2004). Por lo que el planteamiento de este protocolo de investigación es:

¿Cuál es la frecuencia de enfermedad de Fabry en pacientes con enfermedad renal crónica en diálisis peritoneal y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba?

JUSTIFICACION

Una de las causas genéticas de enfermedad renal crónica es la enfermedad de Fabry, actualmente con una incidencia menor a la real, ya que en los últimos años se ha constatado que su prevalencia es mayor, secundaria a pacientes no diagnosticados, probablemente por las amplias manifestaciones clínicas y la instauración de enfermedad renal crónica entre los 40 y 50 años. Los registros europeos y americanos muestran una prevalencia de 0.018 y 0.016 % respectivamente y en estudios dirigidos a pacientes sometidos a diálisis peritoneal y hemodiálisis se presentan cifras entre 0.2 y 1.2% en hombres y 0 a 0.3% en mujeres, hecho que se asocia a peor pronóstico ya que se pierde la oportunidad de un manejo específico y temprano, asimismo, la enfermedad de Fabry cursa con afectación cardíaca y de sistema nervioso central, contribuyendo a su morbilidad y mortalidad (bekri 2005). El tratamiento enzimático ha mostrado estabilizar la progresión de la enfermedad renal y la terapia de reemplazo enzimático puede modificar favorablemente el curso de la enfermedad. (Herrero 2011).

En Latinoamérica no se cuenta con datos epidemiológicos pero se estima que la incidencia debe ser similar a la reportada en otras poblaciones.

Actualmente no se tiene registro de pacientes con enfermedad de Fabry en la población que se encuentra en diálisis peritoneal y hemodiálisis en el Hospital Tacuba.

Por lo antes expuesto nos proponemos conocer la frecuencia de la enfermedad de Fabry en pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica en diálisis peritoneal y hemodiálisis de esta unidad. El interés de realizar el siguiente trabajo es para detectar esta patología que es tratable e Informar a los pacientes y médicos responsables del seguimiento, los resultados del tamizaje y diagnóstico para que tomen acciones oportunas para el manejo y evitar las complicaciones cardíacas y neurológicas.

OBJETVO GENERAL

Conocer la frecuencia de enfermedad de Fabry en pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica en diálisis peritoneal y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Analizar los datos epidemiológicos de los pacientes incluidos en el protocolo.
- Analizar si cursan con patologías asociadas a la enfermedad de Fabry.

DISEÑO

TIPO DE ESTUDIO

Observacional, descriptivo y transversal.

TAMAÑO DE LA MUESTRA

Se incluirán a todos los pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica en el programa de diálisis peritoneal y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba en el periodo comprendido entre diciembre de 2014 a junio de 2015, los cuales serán ingresados en una base de datos de excell con los datos más relevantes recabados en la historia clínica.

DEFINICION DE LAS UNIDADES DE OBSERVACION

Identificación de pacientes candidatos a tamizaje por medio del censo bimensual de noviembre-diciembre, del servicio de diálisis peritoneal y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba.

CRITERIOS DE INCLUSION

Todos los pacientes masculinos menores de 55 años con enfermedad renal crónica que se encuentren en el programa de diálisis peritoneal (DPI, DPCA y DPA) y hemodiálisis en el Hospital General Tacuba.

CRITERIOS DE EXCLUSION

- Masculinos mayores de 55 años.
- Masculinos que no tengan deterioro de la función renal.
- Masculinos que tengan enfermedad renal crónica, que no estén con tratamiento sustitutivo.

CRITERIOS DE ELIMINACION

- Pacientes que no acepten la toma de muestra sanguínea para determinación de la actividad de la enzima α - galactosidasa a.
- Pacientes que no acepten realizar el cuestionario de tamizaje.

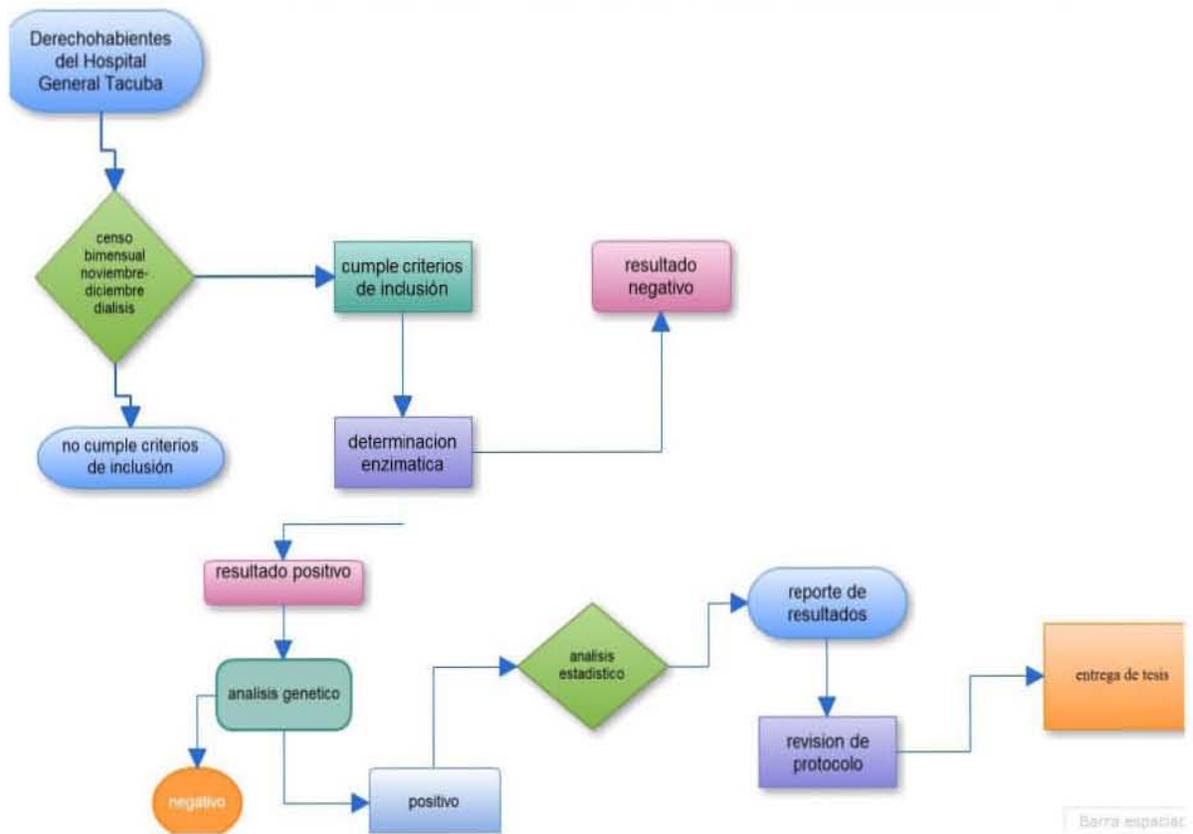
DEFINICION DE VARIABLES Y UNIDADES DE MEDIDA

Variable	Tipo	Unidad de medida	Clasificación
Genero.	Dicotómica		Hombre/mujer
Edad.	cuantitativa	años	Numero
Depuración de creatinina.	Cuantitativa	ml/min	< 15 ml/min
Tratamiento.	Dicotómica		Hemodiálisis/diálisis peritoneal
Actividad enzimática α - galactosidasa a.	cuantitativa	nmol/mL/Hr μ mol/ml/Hr	1.04-5.9 nmol/mL >1.64 μ mol/ml/Hr
Enfermedad de Fabry	dicotomica		Completa/ Incompleta

FUENTES, MÉTODOS, TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS DE RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN

- Censo de pacientes en programa de diálisis peritoneal y hemodiálisis del periodo comprendido de noviembre a diciembre de 2014.
- Cuestionario para pesquisa de enfermedad de Fabry.
- Consentimiento informado.

PLAN DE PROCESAMIENTO Y PRESENTACIÓN DE LA INFORMACIÓN.



CONSIDERACIONES ÉTICAS

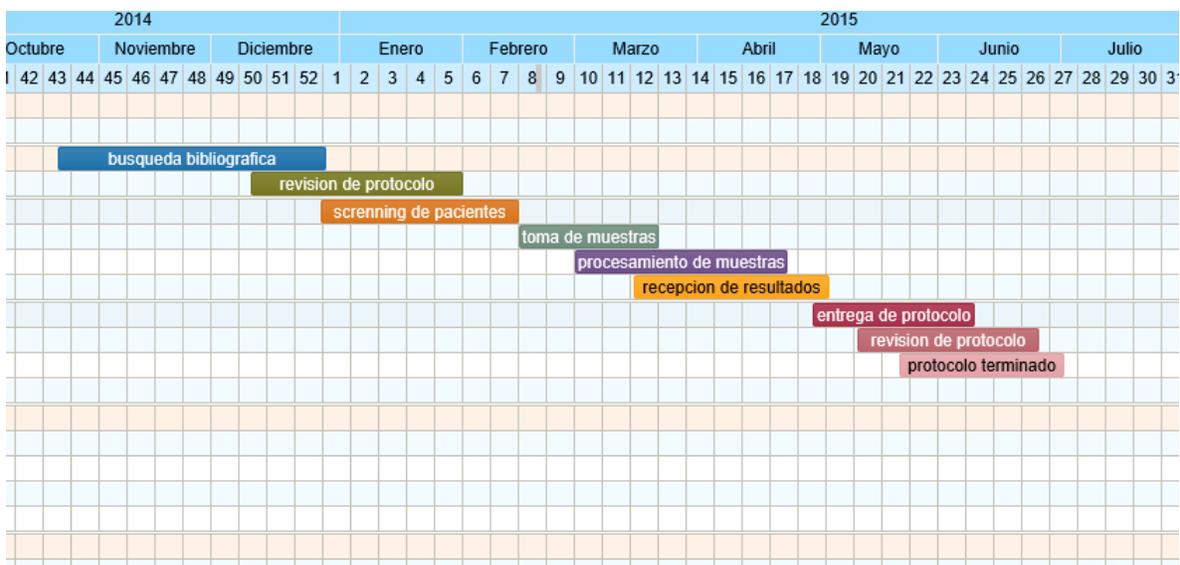
Manejo de los enfermos acorde a la declaración de Helsinki en su última versión, las Guías para la investigación clínica y epidemiológica del Consejo para Organizaciones Internacionales de Ciencias Médicas, CIOMS, el Código de Ética de la Asociación Médica Mundial, el Reporte Belmont, las Guías de Buenas Prácticas Clínicas, Ley Federal de Protección de datos personales en Posesión, de los particulares y la Ley General de Salud.

Se realizara una investigación a pacientes con enfermedad renal crónica, con riesgo mínimo (punción venosa), previo consentimiento informado. En donde se busca el mayor beneficio al paciente, con explicación clara del procedimiento a realizar y las posibles complicaciones derivadas de esta.

CONSIDERACIONES DE BIOSEGURIDAD

Lavado de manos anterior y posterior a la toma de muestras sanguíneas, uso de cubre bocas, de guantes estériles como método de barrera para la toma de muestras sanguíneas, asepsia y antisepsia del sitio de punción. Recolección del material contaminado (gasas, jeringas y punzocortantes) a través de contenedores para material RPBI.

PROGRAMA DE TRABAJO.



DIFUSIÓN.

Al final del protocolo de estudio se presentaran los resultados en la sesión general del Hospital General Tacuba así como trabajo de tesis, en revistas de divulgación científica: Medicina Interna de México. Nefrología mexicana. Nefrología latinoamericana.

RECURSOS MATERIALES.

Jeringas de 3 ml	Donado
Agujas	Donado
ligadura	Donado
Algodón	Donado
Papel filtro.	Donado
Contenedor de material infeccioso	institucional
Consentimiento informado	institucional
Cuestionario de antecedentes personales patológicos	propio
Plumas	Propio
Mesa	Institucional
Silla	Institucional
Computadora	Propia

RECURSOS FINANCIEROS.

INSTITUCIONALES:	ninguno
INVESTIGADORES:	
Material de curación: \$20.	\$20
Agujas y jeringas: \$300.	\$300

Bolsa/bote para RPBI: \$200.	\$200
Papel filtro: \$200.	\$200
Cuestionarios: \$40.	\$40
Plumas: \$30.	\$30
Material requerido para procesamiento de muestras en papel filtro: \$20.000.	\$20,000.
Total	20,790.00

RECURSOS HUMANOS.

- Dr. Velasco Santiago Oscar Eduardo. Realización de búsqueda de pacientes para el protocolo de estudio. Entrevista con cada uno de los pacientes candidatos al tamizaje. Encargado de recabar resultados del tamizaje. Realizador de proyecto de tesis con los resultados obtenidos. 80% del tiempo.
- Dra. Macías Belman Ana Patricia. Revisión periódica de avances en protocolo de estudio. 20% del tiempo
- Dr. Sánchez Mata Fernando. Revisión periódica de avances en protocolo de estudio. 20% del tiempo.
- Química: Lexa J. Hernandez Litz: responsable de la toma de muestras y envío para su procesamiento en laboratorio. 5% del tiempo.
- Licenciado en matemáticas aplicadas. Ivan Luis Martínez responsable del análisis estadístico. 5% del tiempo.

RESULTADOS

Resumen valores

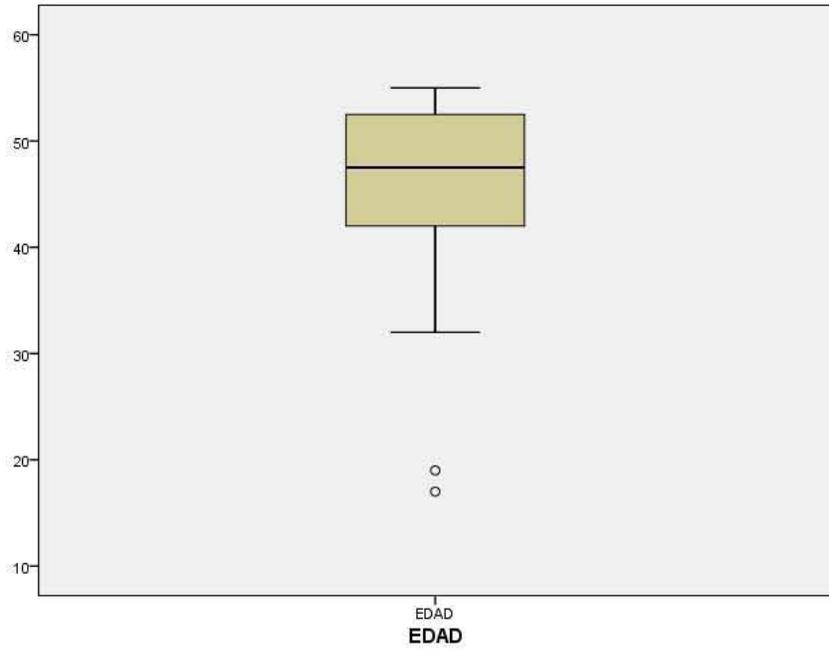
		EDAD	TIPO RESULTADO	TIPO MODALIDAD
N	Validos	36	36	36
	No válidos	0	0	0

Se cuenta con 36 pacientes válidos que cumplen con los criterios de inclusión y variables, todas ellas con valores a considerar.

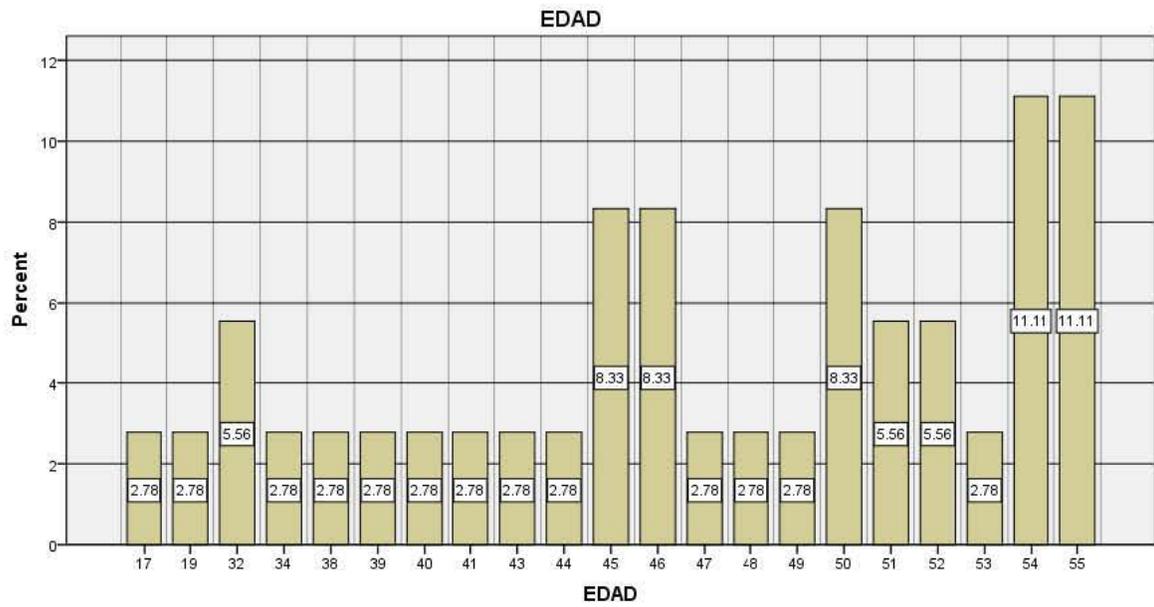
EADES: El resumen de la variable edad entre los pacientes a incluir en el análisis.

Descriptivo				
			Valor	Error estándar
EDAD	Media		45.58	1.569
	95% Intervado de Confianza para la media	Límite Inferior	42.40	
		Límite Superior	48.77	
	Mediana		47.50	
	Varianza		88.650	
	Desviación Estándar		9.415	
	Valor Mínimo		17	
	Valor Máximo		55	
	Rango		38	

Gráfica de Caja - Bigote EDADES

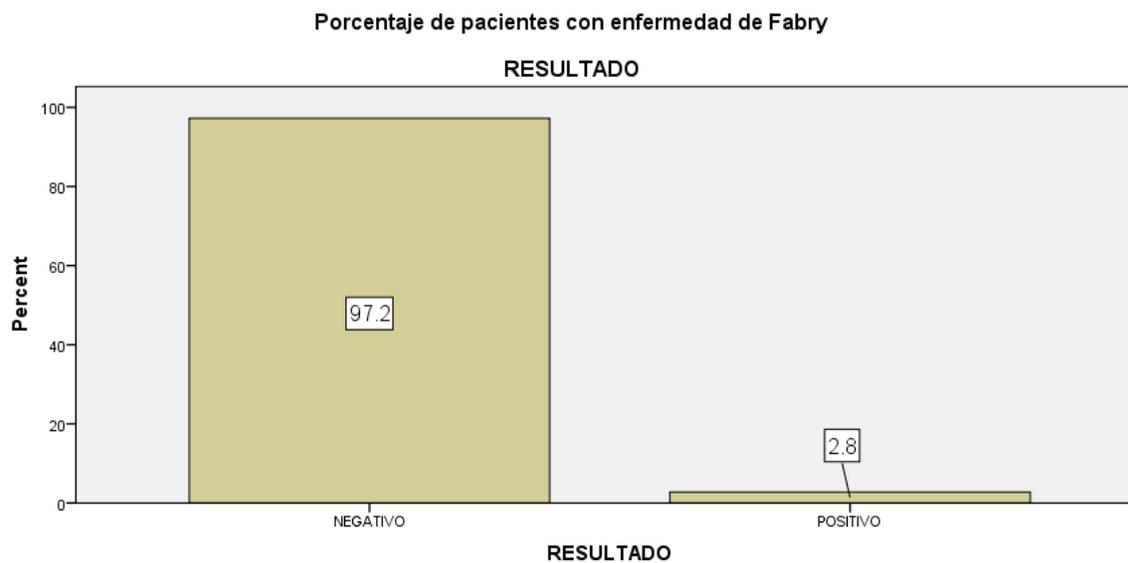


Frecuencia de edades pacientes



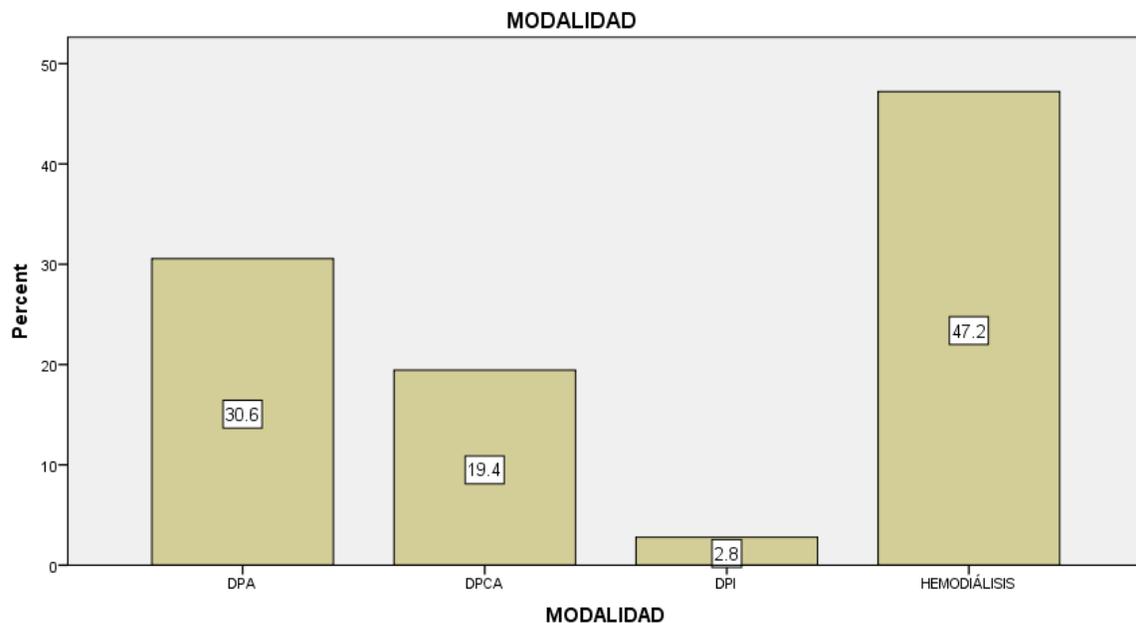
La edad promedio de los pacientes es de 45 años. Donde la edad mínima fue de 17 años y la máxima de 55, con un rango entre estas dos edades de 38 años. El 80% de los pacientes tenía 40 años o más.

RESULTADO PRUEBA ENFERMEDAD DE FABRY					
		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Válido	Porcentaje Acumulado
Válido	NORMAL	35	97.2	97.2	97.2
	POSITIVO	1	2.8	2.8	100.0
	Total	36	100.0	100.0	



MODALIDAD DE TRATAMIENTO					
		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje Válido	Porcentaje Acumulado
Válido	DPA	11	30.6	30.6	30.6
	DPCA	7	19.4	19.4	50.0
	DPI	1	2.8	2.8	52.8
	HEMODIÁLISIS	17	47.2	47.2	100.0
	Total	36	100.0	100.0	

Porcentaje por modalidad de tratamiento, de pacientes con enfermedad renal crónica



Se tienen aproximadamente al 50% de los pacientes con un tratamiento de hemodiálisis, y el otro 50% con alguno de los tres métodos de hemodiálisis (DPA, DPCA, DPI), siendo en éste último caso, la DPA la más frecuente (30%).

En el caso del presente trabajo, se pretende estimar un intervalo de confianza para la proporción de pacientes con insuficiencia renal crónica que presentan la enfermedad de Fabry, a partir de la muestra recabada durante la fase de recolección de datos.

Para dicho análisis se considera:

- El nivel de confianza se fijó en un 95%.
- La precisión esperada, del 4%.
- Proporción esperada 1.6% (.016)

De acuerdo a la fórmula, para estimar el tamaño de la muestra mínimo para considerar el estudio como estadísticamente válido

$$n = \frac{Z_{\alpha}^2 * p * q}{d^2}$$

dónde:

- $Z_{\alpha}^2 = 1.96^2$ (ya que la seguridad es del 95% = 0.95)
- p = proporción esperada (en este caso 1.6% = 0.016)
- $q = 1 - p$ (en este caso $1 - .016 = 0.894$)
- d = precisión (en este caso deseamos un 4% = 0.04)

$$= 34.49$$

Considerando la muestra obtenida, se desarrolla la siguiente fórmula matemática. De los 36 pacientes con insuficiencia renal crónica, uno de ellos (con hemodiálisis), presentó la enfermedad de Fabry.

Con un intervalo de confianza del 95% de la presencia de la enfermedad de Fabry en pacientes con insuficiencia renal crónica:

$$p = 1/36 = 0.0278$$

$$q = 1 - p = .972$$

$$n = 36$$

$$= 1.96$$

$$IC: 95\%, .0278 \pm 1.96 * .0278 = 0.0274$$

$$(0.00040292, 0.05519708) \rightarrow (0\%, 5\%)$$

Para el análisis estadístico se utilizó el programa SPSS.

Del total de pacientes (36), se encontró que sólo 1 de ellos (2.8%), (con tratamiento de hemodiálisis) salió positivo en la prueba de la enfermedad de Fabry, y los otros 35 pacientes (97.2%), negativo.

En un intento por obtener un intervalo de confianza para la presencia de la enfermedad de Fabry en pacientes con enfermedad renal crónica, dentro de la población del Hospital General Tacuba que forman parte del programa de diálisis peritoneal y hemodiálisis, se obtuvo un intervalo que esta proporción va desde el 0% al 5%, del total de pacientes.

Sin embargo, se debe considerar una estimación poco firme, que requerirán una comprobación con mayor número de pacientes en la muestra de estudio, ya que si bien, la muestra de 36 pacientes rebasa el mínimo de pacientes para llevar a cabo dicho análisis estadístico, también es cierto que el tamaño de la muestra es muy reducido para que dicho intervalo pueda ser confiable, si bien puede ofrecer un esbozo del porcentaje alrededor del cual se encuentra presente la enfermedad.

DISCUSION

La enfermedad de Fabry es una enfermedad con una incidencia mayor a la reportada, motivo por lo cual se realizó este estudio en el Hospital General Tacuba, encontrando una frecuencia mayor que en la población con enfermedad renal con tratamiento sustitutivo en estudios previos, por lo cual es importante realizar el screening a todos los pacientes jóvenes, sin patologías que justifiquen el deterioro de la función renal.

Entre los beneficios de realizar el screening, se podrían prevenir o detener las complicaciones asociadas si se inicia en reemplazo enzimático además de la posibilidad de realizar la búsqueda intencionada de la enfermedad en los familiares de 1er grado, lo que disminuiría la incidencia de enfermedad renal crónica en estos pacientes.

CONCLUSIÓN.

De acuerdo al presente estudio, la frecuencia estimada es mayor a la reportada en pacientes con enfermedad renal con tratamiento sustitutivo, sin embargo por el intervalo de confianza amplio, se necesita incrementar el número de personas, para corroborar que en nuestra población, la frecuencia es igual o mayor a la reportada.

De acuerdo a los resultados, no se puede concluir que el porcentaje reportado por la literatura difiera con lo encontrado en el Hospital General Tacuba, de que pacientes con enfermedad renal crónica presenten la enfermedad de Fabry.

BIBLIOGRAFÍA

- Gutiérrez-Amavizca B, Figuera I. Aspectos de actualidad en enfermedad de Fabry, *Med Int Mex.* 2012; 28:177-181.
- Herrero J. Nefropatía por Enfermedad De Fabry. *Nefrologia Sup Ext.*2011; 2: 88-96.
- Jain G, Warnock D. Blood Pressure, Proteinuria And Nephropathy In Fabry Disease. *Nephron Clin Pract* 2011; 118: 43–48.
- Merta M, Reiterova J, Ledvinova J, Poupetova H, Dobrovolny R, Et Al. A Nationwide Blood Spot Screening Study For Fabry Disease In The Czech Republic Haemodialysis Patient Population. *Nephrol Dial Transplant.* 2007; 22: 179–186.
- Ortiz A, Oliveira J, Wanner C, Brenner B, Waldek S, Et Al. Recommendations and guidelines for the diagnosis and treatment of Fabry nephropathy in adults. *Nal Clin Pract Nephrol.* 2008; 4(6):327-36.
- Politei Jm. Actualización en el tratamiento de la enfermedad de Fabry: Conceptos Fisiopatológicos. *Rev Neurol* 2010; 51: 561-70.
- Potanko P, Kramar R, Devrnja D, Paschke E, Voigtlander, Auinger M, Et Al. Results of a nationwide screening for Anderson-Fabry disease among dialysis patients. *J Am Soc Nephrol.* 2004; 15: 1323–1329.
- Schiffmann R, Warnock D, Banikazemi M, Bultas J, Linthorst G, Fabry Disease: Progression of nephropathy, and prevalence of cardiac and cerebrovascular events before enzyme replacement therapy. *Nephrol Dial Transplant.* 2009; 24: 2102–2111.
- Schoenmakere G, Poppe B, Wuyts B, Claes K, Cassiman D, Maes B, Et Al. Two-tier Approach for the detection of alpha-galactosidase a deficiency in kidney transplant recipients. *Nephrol Dial Transplant.* 2008 ; 23: 4044–4048.
- Terryn G, Cochat P, Froissart R, Ortiz A, Pirson Y, Et Al. Fabry Nephropathy: Indications for screening and guidance for diagnosis and treatment by the European Renal Best Practice. *Nephrol Dial Transplant.* 2013; 28: 505–517.
- Vega O, Pérez A, Correa R. La Enfermedad de Fabry-Anderson: Estado actual del conocimiento. *Revista de investigación clínica.* 2011; 63 (3) 314-321.