

Anales de Medicina Interna

Arias Martínez, N.; Barbado Hernández, F. J.; Pérez Martín, G. *et al.*

Enfermedad de Fabry asociada a artritis reumatoide: Una encrucijada multisistémica.

An. Med. Interna (Madrid), ene. 2003, vol.20, no.1, p.36-38.

Resumen

La enfermedad de Fabry es una alteración congénita poco frecuente, del metabolismo de los glucoesfingolípidos, en la cual existe un déficit de la enzima alfa galactosidasa A. Se trasmite de modo recesivo ligada al X por lo que las manifestaciones clínicas son más severas en varones hemicigóticos. El diagnóstico se lleva a cabo mediante la determinación de los niveles del enzima alfa-galactosidasa. En la literatura se han descrito varios casos de enfermedad de Fabry asociada a enfermedades del tejido conectivo, pero no se ha encontrado ningún caso coexistiendo con artritis reumatoide. Presentamos un caso de una paciente con enfermedad de Fabry que, posteriormente se diagnosticó de artritis reumatoide. El diagnóstico de sospecha fue fundamental ya que el carácter multisistémico de las manifestaciones clínicas de ambas enfermedades hace que sea difícil no atribuir nuevos signos a la enfermedad de Fabry. El acúmulo de lípidos provoca un estímulo antigénico prolongado que es capaz de formar inmunocomplejos. Esta es la hipótesis patogénica por la que creemos que la enfermedad de Fabry se asocia a enfermedades autoinmunes.

Palabras clave: Enfermedad de Fabry; Artritis reumatoide; Enfermedades multisistémicas.