

Artículo de revisión

Consenso del Grupo Centroamericano y del Caribe para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Fabry



Ramón García-Trabanino^{a,*}, Ramses Badilla-Porras^b, Kenneth Carazo^c, Karen Courville^d, Esther de Luna^e, Patricia Lemus^f, Ceila Pérez de Ferran^g, Rubén Posadas^h, Leana Quintanilla de Sánchezⁱ, Gustavo Ramos^j, Erlinda Rivera de Castillo^k, Sandra Rodríguez^l, Manuel Saborío^m, Régulo A. Valdesⁿ y Carolina Vásquez^o

^a Centro de Hemodiálisis, San Salvador, El Salvador

^b Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, Caja Costarricense de Seguro Social, San José, Costa Rica

^c Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica

^d Unidad de Hemodiálisis, Hospital Dr. Gustavo N. Collado, Chitré, Herrera, Panamá

^e Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, República Dominicana

^f Escalón Medical Center-Escalón Nuclear Scan, San Salvador, El Salvador

^g Unidad de Errores Innatos del Metabolismo, Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral, Santo Domingo, República Dominicana

^h Servicio de Neurología, Hospital Sanatorio Nuestra Señora del Pilar, Ciudad de Guatemala, Guatemala

ⁱ Clínica de Dermatología, San Salvador, El Salvador

^j Escuela de Medicina, Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica

^k Servicio de Oftalmología, Instituto de Ojos Escalón, San Salvador, El Salvador

^l Servicio de Nefrología, Hospital Regional Dr. Antonio Musa, San Pedro de Macorís, República Dominicana

^m Servicio de Genética Médica y Metabolismo, Hospital Nacional de Niños, Caja Costarricense de Seguro Social y Programa Nacional de Tamizaje Neonatal, San José, Costa Rica

ⁿ Coordinación Nacional de Diálisis, Caja de Seguro Social de Panamá, Panamá, República de Panamá

^o Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom, San Salvador, El Salvador

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 22 de agosto de 2016

Aceptado el 26 de noviembre de 2016

On-line el 20 de enero de 2017

R E S U M E N

La enfermedad de Fabry es una enfermedad de depósito lisosomal causada por la deficiencia de la enzima alfa galactosidasa A, con patrón de herencia ligado al cromosoma X. Los avances en las últimas 2 décadas en cuanto a su diagnóstico, tratamiento y seguimiento han producido un mayor interés entre los profesionales de distintas especialidades, con el consiguiente aumento en el número de casos nuevos diagnosticados en la región. Este documento de revisión y consenso fue desarrollado por médicos de diversas especialidades

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rgt@anhaes.org (R. García-Trabanino).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefrol.2016.11.003>

2444-9032/© 2016 Sociedad Latinoamericana de Nefrología e Hipertensión. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Palabras clave:

Caribe
 Centroamérica
 Diagnóstico
 Enfermedad de Fabry
 Tratamiento

de la región involucrados en la atención médica de pacientes con enfermedad de Fabry. La discusión y el análisis de la evidencia científica disponible a la fecha, sumados a la experiencia de cada uno de los participantes, fueron tomados en cuenta para unificar criterios y realizar recomendaciones con el propósito de brindar una herramienta útil para todos los profesionales que potencialmente se vean implicados en el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de los pacientes en la región. La presente revisión abarca todos los aspectos discutidos en la última reunión de consenso del Grupo Centroamericano y del Caribe para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Fabry, incluyendo los objetivos del grupo, una introducción general a la enfermedad, las manifestaciones clínicas y el seguimiento recomendado por especialidad, cómo debe hacerse el diagnóstico y recomendaciones prácticas de manejo.

© 2016 Sociedad Latinoamericana de Nefrología e Hipertensión. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

The Central American and Caribbean Group Consensus on the Study and Treatment of Fabry Disease

A B S T R A C T

Keywords:

Caribbean
 Central America
 Diagnosis
 Fabry Disease
 Treatment

Fabry disease is a lysosomal storage disease caused by alpha galactosidase A enzyme deficiency. The pattern of inheritance is X-linked. The advances on its diagnosis, treatment and follow-up over the last two decades have led to a greater interest among professionals from different specialties, with the resulting increase in the number of newly diagnosed cases in the region. This review and consensus document was developed by physicians of many medical specialties and sub-specialties from the region directly responsible for the health care of patients with Fabry disease. Discussion and analysis of the available evidence, added to the experience of each of the participants, was considered in order to unify criteria and to make recommendations. The aim is to provide a valuable tool for every professional who may potentially become involved in the diagnosis, treatment, and follow-up of these patients in the region. This review covers all the aspects discussed during the last consensus meeting of the Central American and Caribbean Group for the Study and Treatment of Fabry disease, including its objectives, a general introduction to the disease, its clinical manifestations, and the recommended follow-up by the specialty, as well as how to make the diagnosis and clinical management recommendations.

© 2016 Sociedad Latinoamericana de Nefrología e Hipertensión. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Motivos para la realización de un consenso para el estudio y tratamiento de la enfermedad de Fabry: Grupo Centroamericano y del Caribe

Esta revisión es el producto de la reunión el Grupo Centroamericano y del Caribe para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Fabry, realizada en ciudad de Panamá, Panamá, del 14 al 16 de junio del 2016. Pretende difundir el conocimiento de los diferentes aspectos de la enfermedad de Fabry en la región centroamericana y del Caribe, desarrollando una acción integradora entre los diferentes componentes del equipo de salud involucrados que debe intervenir en el manejo de la enfermedad. Este grupo de referentes especialistas en pediatría, neurología, cardiología, nefrología, oftalmología, dermatología y otorrinolaringología, mediante la revisión de la evidencia disponible y la unificación de criterios para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento en estos pacientes, considera este consenso como una herramienta para la

educación médica continua, un documento de referencia y consulta para los colegas interesados en el manejo de esta enfermedad, así como también para las autoridades y agencias regulatorias encargadas de la cobertura de tratamientos de alto costo en los países de la región.

Objetivos

- Realizar una revisión actualizada de la información científica disponible a la fecha y un intercambio de las experiencias acumuladas en nuestros países en el manejo de los pacientes con enfermedad de Fabry.
- Consensuar criterios de manejo clínico práctico, sobre la base de una evaluación de los recursos científicos, sanitarios, humanos y técnicos propios de la zona.
- Generar oportunidades de investigación y colaboración entre los colegas de nuestra región, para mejorar el manejo de nuestros pacientes.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/8926185>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/8926185>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)