

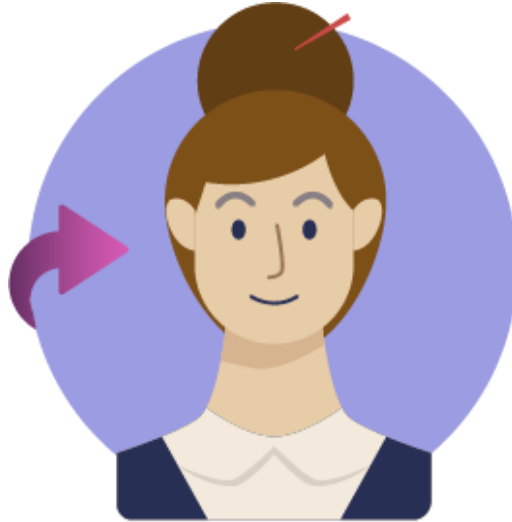


Caso clinico

**CARDIOMIOPATIA IPERTROFICA NEL
PAZIENTE CON MALATTIA DI FABRY**

Diagnosi Tempestiva

Anamnesi



ROBERTA

- É il 1997 quando Roberta all'età di **49 anni** decide di rivolgersi al suo medico curante perchè lamenta fenomeni di **diarrea ricorrente, nausea e vertigini**.
- A seguito di alcuni esami di accertamento emerge una **microalbuminuria** e un'evidenza di **cornea verticillata** al biomicroscopio.
- Il medico curante chiede il consulto dello specialista cardiologo.

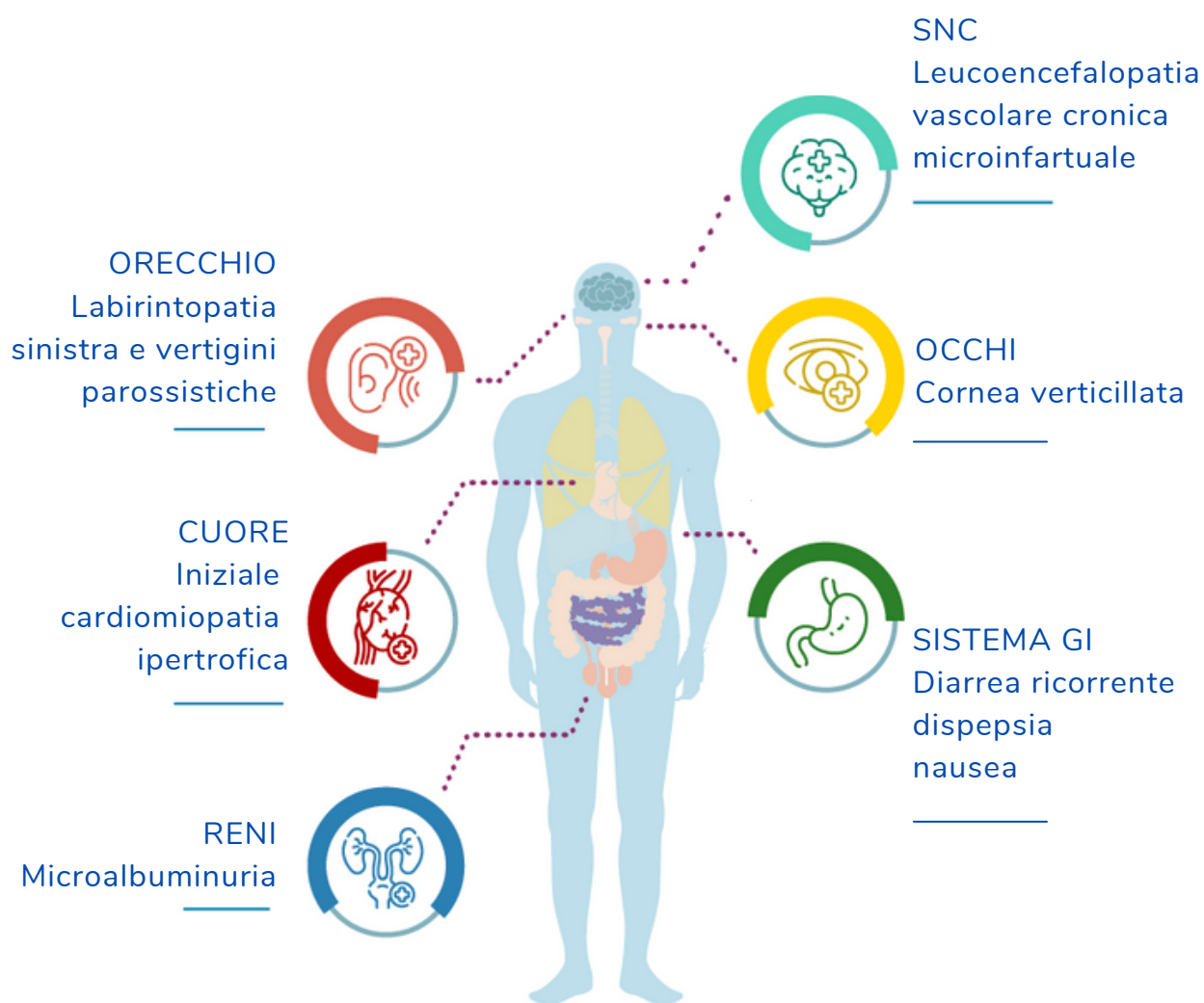
Sospetto clinico

La microalbuminuria, insieme all'evidenza di cornea verticillata e agli altri sintomi riferiti dalla paziente, insinua nella mente del medico **il sospetto clinico di Malattia di Fabry.**

Grazie al consulto dello specialista cardiologo emerge infatti anche un'iniziale **cardiomiopia ipertrofica** e una **leucoencefalopatia vascolare cronica microinfartuale.**



Quadro sintomatologico



Università degli Studi di Firenze

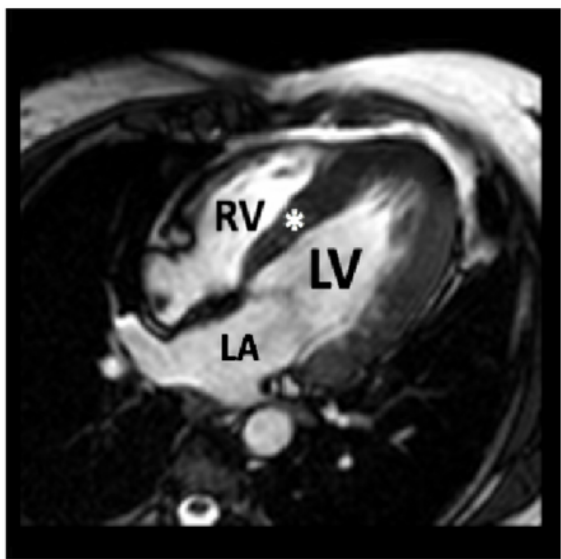


UNIT CARDIOMIOPATIE
Az. Ospedaliero-Universitaria Careggi, Firenze

Referti clinici

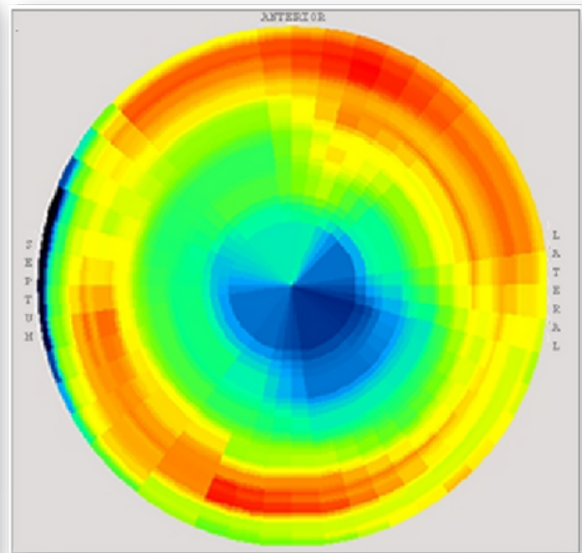
RMN cuore:

Ipertrofia VS
(setto 14 mm)
Assenza di
fibrosi
miocardica



PET/Dipiridamolo:

Moderata
disfunzione
microvascolare
Flusso Massimo
1.8 ml/mg/min



Conferma diagnostica

Il coinvolgimento sistemico e alcuni segni tipici della Malattia di Fabry consolidano il sospetto diagnostico.

Per ottenere la conferma viene richiesto:

Test enzimatico α -galattosidasi A

nelle donne non è decisivo, l'attività enzimatica può risultare normale o poco ridotta anche in presenza di malattia



α -Gal
(leucocitaria):
46.02
nmol/mg/h

Test genetico per le mutazioni del gene GLA



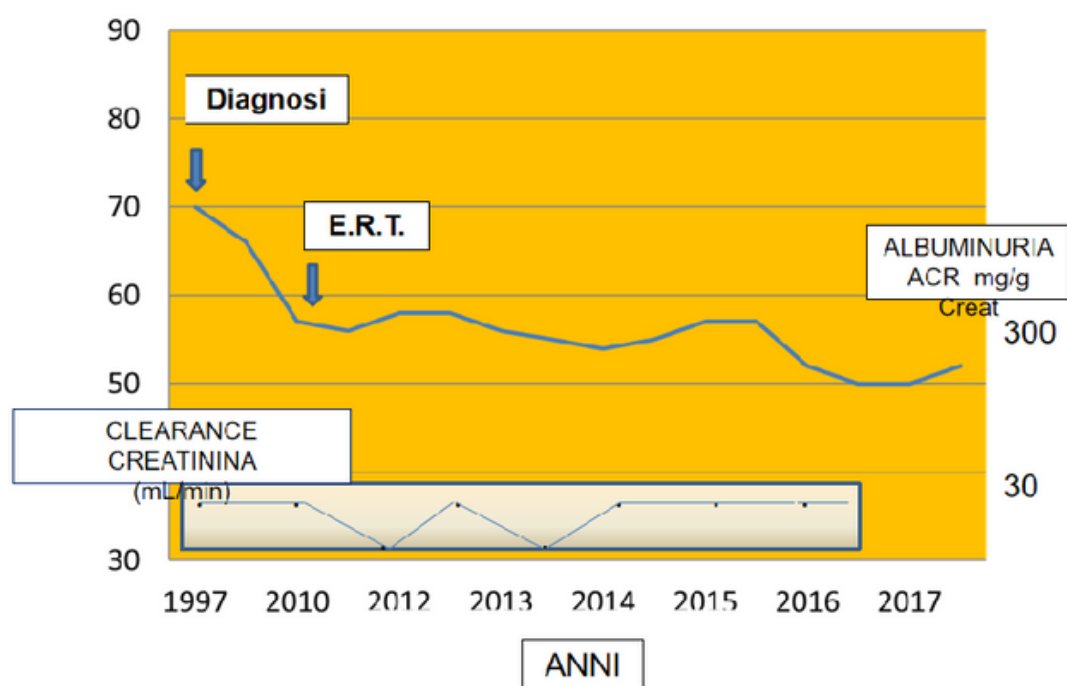
GLA
c.902G>C, p.
(Arg301Pro)

I risultati degli esami permettono di porre
**DIAGNOSI DI MALATTIA DI
ANDARSON-FABRY**

Trattamento

Grazie alla diagnosi tempestiva la paziente viene **avviata subito al trattamento**. Tra le varie opzioni terapeutiche, la scelta del team multidisciplinare che segue la paziente ricade sulla **terapia chaperonica**.

Già nel corso dei primi anni di cure si assiste ad una significativa **riduzione della albuminuria** e ad una **stabilizzazione della clearance**.



Follow up

Ad oggi...

CUORE

Buon compenso
emodinamico
(NYHA I)

RENI

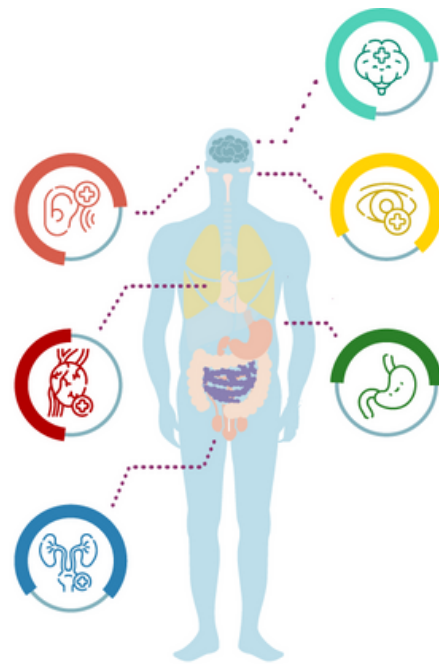
Microalbuminuria
fisiologica.
Minimo declino
della funzionalità
renale (età
correlata)

SNC

Assenza di eventi ischemici cerebrali
dall'inizio della terapia.
Minima progressione della
leucoencefalopatia (età correlata)

SISTEMA GI

Risoluzione dei sintomi



Conclusione

**Sostanziale stabilità
del quadro clinico**

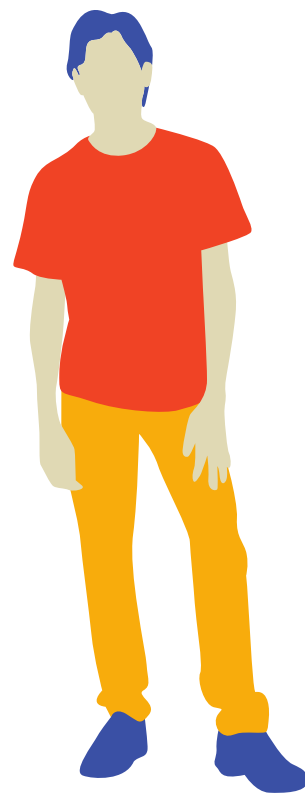
**Miglioramento della
qualità di vita**



Familiarità

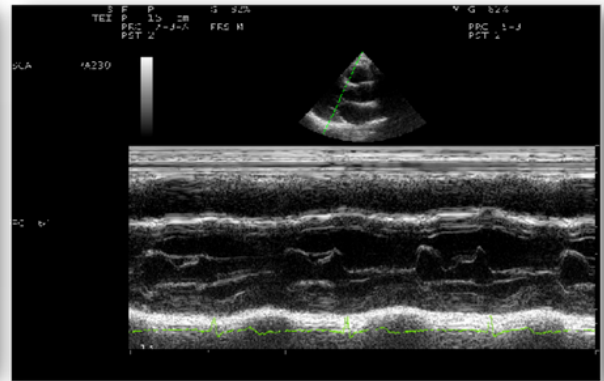
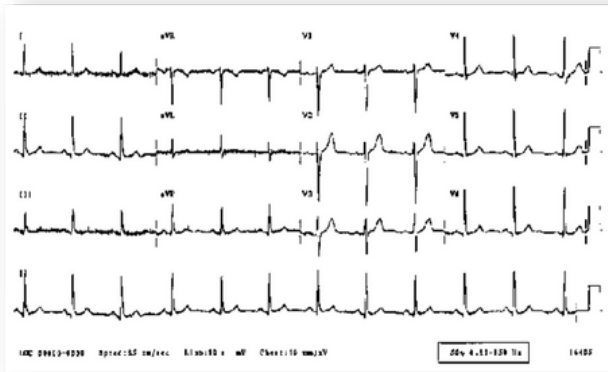
Marco, il figlio di Roberta, ha 24 anni quando la madre inizia ad accusare i primi sintomi e scopre di essere affetta dalla Malattia di Fabry. Vista la familiarità e presentando egli stesso alcuni sintomi tipici come

- **ipoidrosi**
- **lesioni purpuriche a volto e arti**
- **acroparestesie ai 4 arti** (stimoli termici, febbre, attività fisica)



Marco viene immediatamente sottoposto ai primi test diagnostici

Esami diagnostici



L'ecocardiogramma e l'elettroencefalogramma mostrano un'iniziale disfunzione diastolica (SIV 13 mm, PP 10 mm, É settale: 8 cm/sec)

Viene così richiesto il test enzimatico α -galattosidasi A



α -Gal (leucocitaria):
46.02 nmol/mg/h

Diagnosi

A Marco viene subito diagnosticata la
malattia di Fabry classica

La diagnosi precoce gli consente di iniziare
tempestivamente il trattamento
con **terapia chaperonica**



Cocnclusione

Prevenzione del danno renale

Stabilizzazione del danno sistemico