



# Agalsidasa alfa, capaz de lo mejor y lo peor

Benítez Moscoso Gema; Vivas González Gustavo.  
Hospital Serranía de Ronda, Málaga

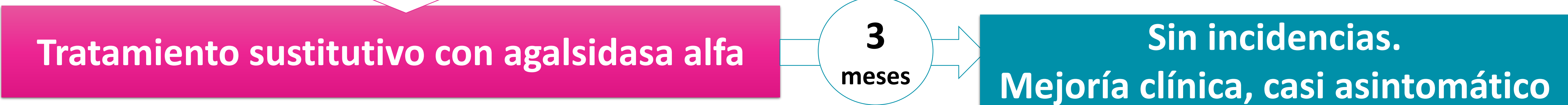
## INTRODUCCIÓN

- La enfermedad de Fabry es un trastorno del almacenamiento de glucoesfingolípidos provocado por una actividad deficiente de la enzima lisosomal a-galactosidasa A, que da lugar a acumulación de globotriaosilceramida (también denominada Gb3 o CTH), sustrato glucoesfingolípido de esta enzima. La agalsidasa alfa cataliza la hidrólisis de Gb3, lo que separa un residuo de galactosa terminal de la molécula.
- Se ha demostrado que el tratamiento con esta enzima reduce la acumulación de Gb3 y mejora la sintomatología.
- En >6 años, se administra quincenalmente a dosis de 0,2 mg/kg (diluida en 100ml de suero fisiológico), en perfusión intravenosa (IV) durante 40 minutos.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 11 años en seguimiento por enfermedad de Fabry sintomática: crisis de dolor acral diarias.

- Exploración física normal.
- Analítica normal. Estudio cardiológico normal.



| 4º mes. 1ª Reacción adversa a la medicación (RAM)                                                                                                                          | 4º mes. 2ª dosis                                                                                                                                   | 5º mes. 1ª dosis con infusión programada en 2 horas                                                                                                            | 5º mes. 2ª dosis en 2h                                                                                                                                                                              | 6º mes. Premedicación + infusión en 2 horas                     | 6º mes. 2ª dosis con premedicación                                                                                                                                                                              |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"><li>Dificultad respiratoria e hipoxia, taquicardia, enrojecimiento facial, regular estado general y vómito</li><li>Se suspende</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Nueva RAM: Dificultad respiratoria e hipoxemia</li><li>Se suspende y se termina de infundir en 2 h</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Dificultad respiratoria sin hipoxemia</li><li>Se suspende y reinicia a los 20 minutos, completa el tratamiento</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Dificultad respiratoria e hipoxemia, enrojecimiento facial, regular estado general y vómito</li><li>Se reinicia a los 20 minutos. Completa infusión</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Sin incidencias</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>Dificultad respiratoria e hipoxemia, taquicardia, enrojecimiento facial, regular estado general, vómito y angioedema labial</li><li>Se suspende definitivamente</li></ul> |



## CONCLUSIONES

- Hasta el 25% de los pacientes pediátricos tratados con agalsidasa alfa presenta reacciones idiosincrásicas relacionadas con la perfusión IV.
- Las reacciones leves relacionadas con la perfusión (escalofríos, pirexia, rubefacción, cefalea, náuseas y disnea) aparecieron con mayor frecuencia en niños, en comparación con los pacientes adultos.
- En nuestro caso, el paciente ha experimentado reacciones graves, a pesar de premedicación, y aunque no es frecuente, se ha suspendido el tratamiento sustitutivo definitivamente por riesgo vital.
- Está pendiente de realizarse nuevo estudio cardiológico, dado que este tipo de reacciones se han asociado a estrés hemodinámico en pacientes con manifestaciones cardíacas preexistentes de la enfermedad de Fabry, llegando incluso a arritmias (fibrilación auricular, extrasístoles ventriculares, taquiarritmia), isquemia de miocardio e insuficiencia cardíaca en pacientes con enfermedad de Fabry con compromiso de las estructuras del corazón.