

Neumotórax espontáneo en paciente con enfermedad de Fabry

Spontaneous pneumothorax in a patient with Fabry disease

Varas, Héctor¹; Sánchez, Ángel¹; Amarilla, Yésica¹; García, Artemio¹; Benavides, Alejandra¹; Cabral, Daniela¹; Antunovich, Federico²; Caballero, Andrea²; Figueredo, Heber³; Benavente, Emilio³

Recibido: 11/08/2022

Aceptado: 24/02/2022

Correspondencia

Héctor Varas

E-mail: hectorvaras94@gmail.com

RESUMEN

La enfermedad de Fabry pertenece al grupo de enfermedades lisosomales, poco frecuentes y de origen genético. Se comporta como una enfermedad crónica, multisistémica y progresiva, que deteriora la calidad de vida y disminuye la supervivencia del paciente. La afectación pulmonar en esta enfermedad es incierta y no existen reportes en la bibliografía sobre su incidencia. Presentamos el caso de un paciente masculino con diagnóstico de enfermedad de Fabry y compromiso pulmonar.

Palabras claves: Neumotórax espontáneo; Enfermedad de Fabry; Enfermedad lisosomal

ABSTRACT

Fabry disease belongs to the group of lysosomal diseases, which are rare and of genetic origin. It behaves like a chronic, multisystemic, progressive disease that deteriorates the quality of life and decreases patient's survival.²

Lung involvement in this disease is uncertain, and there are no reports in the literature related to its incidence. We present the case of a male patient with a diagnosis of Fabry disease and lung involvement.

Key word: *Spontaneous pneumothorax*; Fabry disease; Lysosomal disease

CASO CLÍNICO

Antecedentes

Paciente de sexo masculino de 22 años, oriundo de la ciudad de Formosa, con diagnóstico de enfermedad de Fabry desde 2018, en tratamiento con reemplazo enzimático. Niega historial de tabaquismo o consumo de sustancias ilícitas. No refiere otro antecedente patológico.

Motivo de consulta

Refiere haber comenzado a padecer seis días antes de la internación disnea y dolor torácico de intensidad

8/10 de tipo puntada de costado que irradiaba a todo el hemitórax y hombro izquierdo. Manifestaba que dicho dolor aumentaba de intensidad con el decúbito lateral homolateral. Niega otros síntomas respiratorios asociados. Decide realizar consulta a su médico de cabecera quien solicita una Rx de tórax.

Como antecedente refiere haber padecido un dolor de similares características el año previo que cedió de forma espontánea.

Examen físico

Eupneico, SpO₂ 98% aire ambiente, murmullo vesicular disminuido en forma marcada en el he-

¹ Servicio de Neumonología - Hospital de Alta Complejidad - Formosa - Argentina

² Servicio de Cirugía - Hospital de Alta Complejidad - Formosa - Argentina

³ Servicio de Reumatología - Hospital de Alta Complejidad - Formosa - Argentina

mitórax izquierdo, sin ruidos agregados. Menor excursión de base pulmonar homolateral.

Laboratorio: Hemograma, hepatograma, función renal normales.

TAC de tórax: Neumotórax izquierdo a predominio anterior y basal.

No se reconocen opacidades consolidativas, ni imágenes en “vidrio esmerilado” en sectores evaluables de los parénquimas pulmonares.

Estudios complementarios

Evolución

Sin otra causa desencadenante, se asume el cuadro como neumotórax espontáneo y se decide junto con el equipo de cirugía torácica la colocación de tubo de avenamiento pleural.

En el curso de la internación, presentó buena evolución clínico-radiológica por lo que se otorga el alta hospitalaria.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Fabry es una patología genética de herencia ligada al cromosoma X, que se debe a la deficiencia de la actividad de la enzima lisosomal α -galactosidasa A.¹⁻³

La gran mayoría de ellas se deben a deficiencias en enzimas hidrolíticas lisosomales, aunque también pueden deberse a alteraciones en proteínas de la membrana lisosomal y a aquellas asociadas a la síntesis de las proteínas lisosomales. Se caracteriza por el depósito de globotriaosilceramida (G13 o



Figura 1. Rx de tórax: Se objetiva neumotórax de grado II en el hemitórax izquierdo.

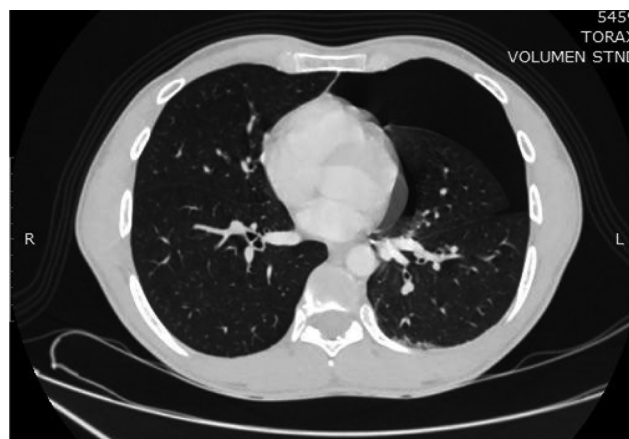


Figura 2. TC de tórax: Neumotórax grado II en el hemitórax izquierdo.

Gb3) en diferentes órganos y tejidos; es frecuente la afectación en la piel, el aparato digestivo, la córnea y, con mayor gravedad, en el sistema nervioso, el corazón y el riñón.²

Incidencia: La enfermedad de Fabry presenta una incidencia aproximada de 1 cada 117 000 nacidos vivos y 1 cada 40 000 hombres y es una de las enfermedades de depósito lisosomal más frecuentes. Recientemente, se ha descubierto que su prevalencia es mayor en pacientes sometidos a hemodiálisis, pacientes jóvenes con accidente cerebrovascular (ACV) o con hipertrofia ventricular izquierda (HVI) de origen desconocido, en comparación con la población general.²

El diagnóstico de esta enfermedad se realiza al evidenciar una función enzimática disminuida, luego de lo cual se realiza un estudio genético confirmatorio.³

El compromiso pulmonar en la enfermedad de Fabry, y la gravedad de esta, sigue siendo un tema de controversia, ya que existen muy pocas publicaciones al respecto.

En una revisión sistemática, Svensson y colaboradores describen hallazgos principales, como opresión torácica intermitente, neumotórax, hemoptisis, infecciones pulmonares recurrentes, tromboembolismo pulmonar, infarto pulmonar.⁴ En una serie de casos publicados por Brown, se describieron tres pacientes con neumotórax espontáneo en la enfermedad de Fabry: dos fueron asociados con cambios bullosos en la radiografía de tórax y una se asoció con enfisema pulmonar en la autopsia.⁵

En el caso de nuestro paciente, donde no se objetivaron causas probables de neumotórax, hecho por el cual se asumió el cuadro como espontáneo, sin embargo, cabe la posibilidad de plantearse como interrogante una eventual asociación con la enfermedad de base. Debido a que existen escasos reportes sobre la presentación pulmonar y pleural de esta enfermedad, se decidió presentar este caso.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. AADELFA (Asociación Argentina de estudio de enfermedad de Fabry y otras enfermedades lisosomales). Evaluation of patients with Fabry disease in Argentina. *Medicina (B Aires)*. 2010;70:37-43.
2. Neumann P, Antongiovanni N, Fainboim A, et al. Guía para el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la Enfermedad de Fabry. Consenso de médicos de AADELFA Y GADYTEF. *Medicina Buenos Aires*. 2013;73:482-94.
3. Gonzalez-Rodriguez J, Benavidez-Villalobos J, Arroyo Villalta A Enfermedad de Fabry en el adulto: revisión bibliográfica. *RHCS* 2020;6:75-84. <https://doi.org/10.56239/rhcs.2020.62.430>
4. Svensson CK, Feldt-Rasmussen U, Backer V. Fabry disease, respiratory symptoms, and airway limitation - a systematic review. *Eur Clin Respir J*. 2015;2. <https://doi.org/10.3402/ecrj.v2.26721>
5. Brown LK, Miller A, Bhuptani A, et al. Pulmonary involvement in Fabry disease. *Am J Respir Crit Care Med*. 1997;155:1004-10 <https://doi.org/10.1164/ajrcm.155.3.9116979>