Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Reconocimiento de alteraciones retinales en diagnóstico de enfermedad de Fabry: un reporte de caso

Jessica Tatiana Cardozo Roa[1] / Lilian Andrea Guerra Carpintero[2] / Olivia Margarita Narváez Rumié[3]

Recibido: 01 de octubre de 2024 **Aprobado:** 22 de noviembre de 2024 **Versión Online First:** 10 de junio de 2025

Cómo citar este artículo: Cardoso Roa JT, Guerra Carpintero LA, Narváez Rumié OM. Reconocimiento de alteraciones retinales en diagnóstico de enfermedad de Fabry: un reporte de caso. Cienc Tecnol Salud Vis Ocul. 2024;22(2). DOI: https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Resumen

La enfermedad de Fabry es una alteración genética que presenta manifestaciones sistémicas y oculares, evidenciando cambios en córnea, conjuntiva y retina. El objetivo del artículo es describir las alteraciones retinales presentadas por un paciente con diagnóstico de enfermedad de Fabry en Rionegro, Antioquia, en el 2024, a partir de un reporte de caso. Se describen las manifestaciones oculares de este paciente diagnosticado con enfermedad de Fabry en Rionegro, Antioquia, confirmadas a través de exámenes especializados y un manejo interdisciplinario. Se trata de una paciente femenina de veinticinco años, quien consulta por disminución de agudeza visual en ojo derecho; se realizó interconsulta con oftalmología identificándose una retinopatía vascular en el ojo afectado. Se realizó también manejo por consultoría genética para definir la conducta final y el seguimiento del paciente. Se concluye que la enfermedad de Fabry es rara o poco frecuente, con afectaciones a nivel sistémico y a nivel ocular. Algunas de las manifestaciones sistémicas pueden ser similares a otras afecciones de este tipo, de modo que al presentarse estas características asociadas a daños oculares podría facilitarse el diagnóstico. Los hallazgos más frecuentes en el ojo se presentan en córnea, conjuntiva y retina, aunque algunos pacientes no muestran alteraciones en esta estructura. El caso particular que se reporta en este documento presentó alteraciones vasculares retínales, mas no se detectaron cambios en segmento anterior. Se realizó manejo interdisciplinar, indicándose terapia de reemplazo enzimático (TRE).

Palabras clave: enfermedad de Fabry; vasculitis retiniana; glicoesfingolípidos.

[1] Optómetra Universidad Santo Tomás. Estudiante de Especialización en Pediatría, Universidad de La Salle. Optómetra IPS Corriente Vital Consultores SAS. ORCID: https://orcid.org/0009-0006-2087-1796

[2] Optómetra Universidad Santo Tomás. Estudiante de Especialización en Pediatría, Universidad de La Salle. ORCID: https://orcid.org/0009-0001-8808-6974

[3] Optómetra, Universidad de La Salle. Esp. Epidemiología, Esp. Docencia Universitaria, Esp. Seguridad y Salud en el Trabajo. M. Sc. Evaluación Educativa. Ph. D. Ciencias de la Salud. Docente pregrado y posgrado Universidad Santo Tomás. ORCID: https://orcid.org/0000-0001-6203-4669

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Online First

Recognition of retinal alterations in the diagnosis of Fabry disease: a case report

Abstract

Fabry disease is a genetic disorder that presents systemic and ocular manifestations, showing changes in cornea, conjunctiva and retina. The objective of the article is to describe the retinal alterations presented by a patient with a diagnosis of Fabry disease in Rionegro, Antioquia, in 2024, from a case report. The ocular manifestations of this patient diagnosed with Fabry disease in Rionegro, Antioquia, confirmed through specialized tests and interdisciplinary management are described. This is a twenty-five year old female patient, who consulted for decreased visual acuity in the right eye; an interconsultation with ophthalmology was performed and a vascular retinopathy was identified in the affected eye. Management by genetic consultancy was also performed to define the final conduct and follow-up of the patient. It is concluded that Fabry disease is rare or infrequent, with systemic and ocular involvement. Some of the systemic manifestations may be similar to other conditions of this type, so that presenting these features associated with ocular damage could facilitate the diagnosis. The most frequent findings in the eye are in the cornea, conjunctiva and retina, although some patients do not show alterations in this structure. The particular case reported in this document presented retinal vascular alterations, but no changes were detected in the anterior segment. Interdisciplinary management was performed, and enzyme replacement therapy (ERT) was indicated.

Keywords: fabry disease; retinal vasculitis; glycosphingolipids.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Fabry (EF) o enfermedad de Anderson-Fabry es una alteración lisosomal multisistémica, poco frecuente, de origen genético (1). Es causada por la mutación del gen GLA, que provoca una alteración del catabolismo de los glucoesfingolípidos, debido a poca o nula actividad de la enzima lisosomal alfa-galactosidasa A, lo cual genera un acúmulo de globotriaosilceramida (GB-3) en el plasma y en los lisosomas celulares de venas, nervios, tejidos y órganos, por lo cual puede tener compromiso multisistémico (2,3).

Los datos estadísticos son citados comúnmente en términos de sexo masculino, debido al patrón de herencia ligado al cromosoma X (3,4). Un reporte en 2023 refiere una prevalencia en poblaciones de hombres blancos en 1 117 00 casos, aproximadamente, en su forma clásica (5);

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

puede presentarse en cualquier grupo racial o etnia, las estimaciones de incidencia de la forma clásica oscilan entre 1:40000 a 1:60000 varones nacidos vivos (aproximadamente 0.002%) (6). No obstante, también puede presentarse en mujeres. En Colombia (2022), el Consenso colombiano de expertos sobre recomendaciones basadas en evidencias para el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de la enfermedad de Fabry con compromiso renal informa que esta patología es considerada una enfermedad huérfana en el país, y desde el 2016 hasta el 2021 se notificaron 208 casos (3,7).

La EF, a nivel general, se caracteriza por la presentación de manifestaciones en piel, neurológicas, renales, cardiovasculares, cocleo vestibulares y cerebrovasculares. La expresión fenotípica depende de la edad de aparición, y en las mujeres del nivel de inactivación del cromosoma X (1).

A nivel ocular se reportan con mayor frecuencia opacidades radiales en córnea, denominadas “cornea verticilata”, únicamente observables con magnificación, y la tortuosidad de los vasos retinales (8). Las manifestaciones oculares son inconstantes y podrían encontrase casos sin cambios en la estructura. Otros hallazgos descritos son: edema periorbitario, cataratas, pigmentación retiniana periférica, papiledema, oclusión de la arteria central de la retina, atrofia óptica, discromatopsia, nistagmus y oftalmoplejía internuclear (6,8-10).

El tratamiento de la EF está orientado a la disminución de acúmulo de GB-3. A fin de revertir la afectación sistémica de la enfermedad es indispensable un diagnóstico y manejo oportuno. La disminución de niveles de GB-3 se logra a través de la administración de α-galactosidasa. El tratamiento específico para la enfermedad se orienta al uso de la terapia de reemplazo enzimático (TRE) y de chaperonas farmacológicas (3,8).

Teniendo en cuenta lo descrito, el presente estudio de caso tiene como objetivo describir las alteraciones retinales presentadas por un paciente con diagnóstico de enfermedad de Fabry en Rionegro, Antioquia, en el 2024, a partir de un reporte de caso.

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo femenino, de veinticinco años de edad, no usuaria de corrección óptica. Asiste a consulta en la unidad de optometría en agosto del 2024, reportando disminución de agudeza visual (AV) en visión lejana (VL) y fotofobia en ambos ojos (AO). Actualmente no usa corrección óptica.

Como antecedentes personales reporta enfermedad de Fabry (EF). Niega cirugías oculares.

La paciente aporta exámenes de diagnóstico, realizados previos a la consulta de optometría. Se documentan los resultados principales en la tabla 1.

Tabla 1 Exámenes de diagnóstico, resultados e interpretación

Fecha de realización	**Examen de diagnóstico**	**Resultado**	**Interpretación**
Noviembre 17, 2023	Angiografía fluoresceínica	Vasculitis en OD Estudio angiográfico normal en OI	Correlacionar con clínica y otras ayudas diagnósticas.
Diciembre, 2023	Tomografía óptica coherente macular (OCT)	Perfil macular muestra depresión foveal normal. Preservación de la estructura en capas de la retina con múltiples puntos hiperreflectivos en capas superficiales intermedias compatibles con hemorragias en punto. Anatomía macular normal con zona central de depresión fisiológica rodeada por una zona de engrosamiento precentral simétrico. Para OD espesor de 260 micras Para OI espesor de 265 micras	Retinopatía vascular en AO.

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

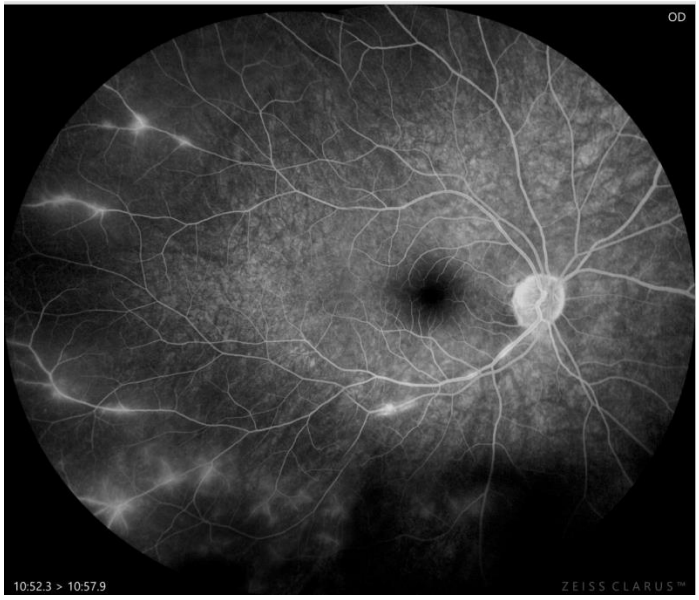
Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

Toma de muestra marzo, 2024, resultados abril 23, 2024.	Test de determinación de la concentración de liso-Gb3 enfermedad de Fabry (OMIM®: 301500) herencia: ligada al X realizados	Concentración normal del biomarcador liso-Gb3: **1.3 ng/mL** Valor de referencia **≤ 1,8 ng/mL**	Concentración del biomarcador liso-Gb3 dentro del rango normal, sin cambios en comparación con el valor anterior (véase la figura 3)

Los resultados de la angiografía fluoresceínica que definieron vasculitis retiniana en OD, la figura 1 muestra una imagen con hiper fluorescencia difusa en la fase venosa, por aumento de la permeabilidad vascular, que afecta la rama venosa retiniana temporal inferior y ramas venosas en periferia temporal observadas en este ojo.

Figura 1 Fotografía angiografía fluoresceínica en OD con hiperfluorescencía en fase venosa



Fuente: exámenes de diagnóstico aportados por la paciente.

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

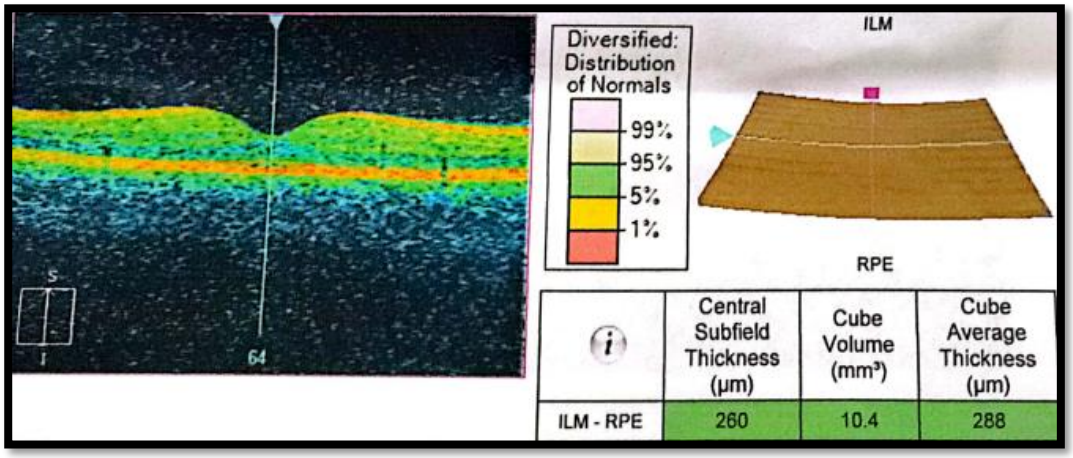
https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

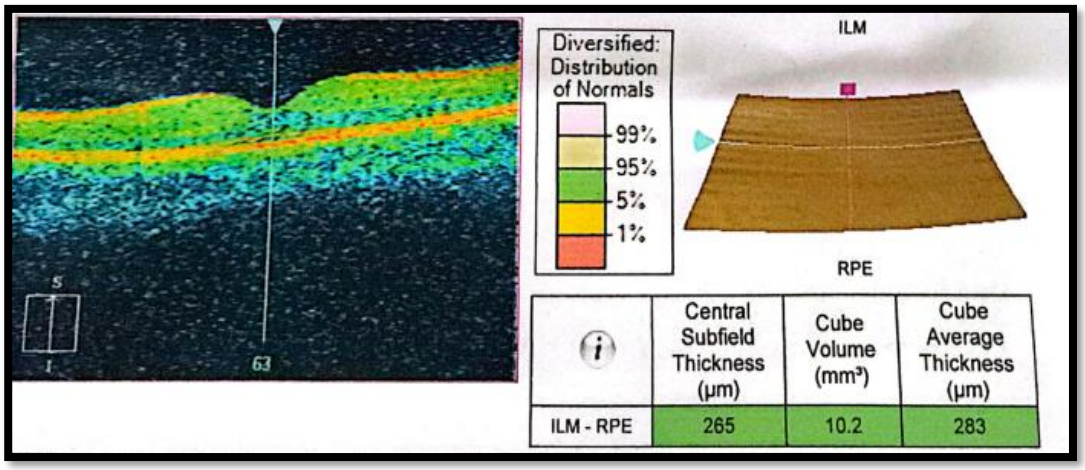
Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

Otras imágenes de la valoración de la paciente fueron las tomadas del OCT macular de AO, cuyos resultaron indicaron retinopatía vascular de AO. A continuación, la figura 2 muestra fotografías del OCT macular.

Figuras 2.1 y 2.2 Imágenes de OCT macular para OD y OI





Fuente: exámenes de diagnóstico aportados por el paciente.

En cuanto a la evaluación del biomarcador liso-GB3 se analizó la expresión a través de la técnica molecular cromatografía líquida de alta resolución-espectrometría de masas. La figura 3 muestra el gráfico de resultados de la concentración del biomarcador en sangre, papel filtro.

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

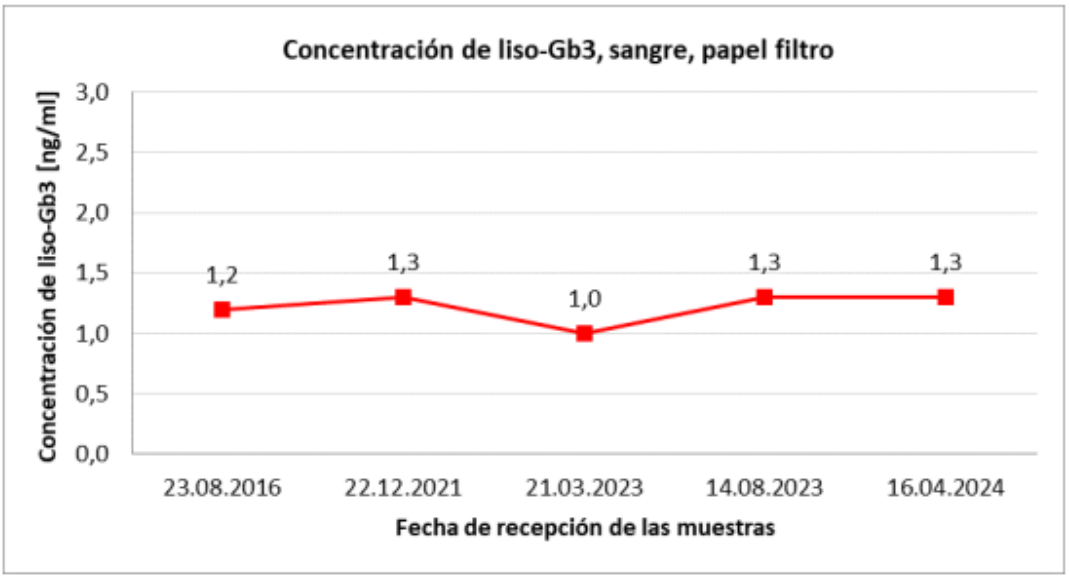
Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

Figura 3. Trazabilidad de valores del biomarcador liso-Gb3 de 2016 a 2024



Fuente: exámenes de diagnóstico aportados por el paciente.

La figura muestra la representación de los valores obtenidos en años anteriores. Los valores se encuentran dentro de parámetros de normalidad.

CONSULTA DE OFTALMOLOGÍA (ENERO DE 2024)

La paciente asiste a consulta de control de oftalmología para revisión angiografía y OCT macular. Estos resultados fueron descritos anteriormente. Los hallazgos en segmento anterior, presión intraocular (PIO) y fondo de ojo de AO se muestran en la tabla 2.

Tabla 2 Hallazgos clínicos biomicroscópicos, PIO y fondoscopía en valoración oftalmológica

Valoración clínica	OD	OI
Biomicroscopía	Conjuntiva con tortuosidad de vasos, cornea clara, cámara formada, cristalino trasparente, dilatación completa.	
PIO	12 mm Hg	12 mm Hg
Fondoscopía	Vítreo sinerético, nervio rosado, excavación 0,15, bordes definidos, retina aplicada, mínima tortuosidad vascular, mácula con mínimo cambio pigmentario	

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Online First

	moteado, algo de envainamiento perivascular en periferia temporal y nasal. Acúmulo de material hipopigmentado sobre algunos vasos periféricos, algodonosos en periferia en AO. **Para OD** en cuadrante infero temporal hay flotante vitreo con otras adherencias vítreas a la superficie retinal, sin rupturas. **Para OI** se observa cicatriz coriorretinal pigmentada

Fuente: exámenes de diagnóstico aportados por el paciente.

Se ratificó el diagnóstico de EF en la unidad de oftalmología, la opinión del clínico fue: paciente con hallazgos clínicos de retinopatía vascular en primer grado (tortuosidad de vasos conjuntivales y retinales), con depósito de material en la región perivascular en AO de predominio OI, clínicamente poco visible fácilmente evaluable con la angiografía, se evidencia captación tardía de fluoresceína en la región perivascular, no hay un patrón de vasculitis típica. El OCT macular solo evidencia dilataciones vasculares retinales iniciales.

La conducta es seguimiento por retinología en seis meses, se dan indicaciones y signos de alarma.

CONSULTA POR CONSEJERÍA GENÉTICA (FEBRERO DE 2024)

Identifica a la paciente con diagnóstico molecular de variante de Fabry desde el 2016, en seguimiento, sin inicio de TRE. Antecedentes familiares: en la familia hay varios con TRE, primo materno con diagnóstico de EF.

Enfermedad actual: hace veinte días cuadro de dolor precordial, taquicardia, síntomas vasovagales y sensación de parestesias en boca. La paciente reporta dolor persistente en OD y dolor tipo neuropático en palmas y plantas, además no tolera temperaturas extremas.

Valoración: se revisan paraclínicos y valoraciones anteriores de 2023:

1. Biopsia renal con reporte de normalidad.
2. Retina: acumulación de depósitos hiperpigmentados. Vasculitis retiniana OD, OCT macular normal en AO.

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)
https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371
Online First

3. Análisis del biomarcador lyso Gb3 fue 1.3ng/ml (parámetros normales); asimismo en años anteriores.
4. Quiste de retención de 30mm, benigno en el seno maxilar derecho.
5. Las valoraciones cardiacas, auditivas, renales y ginecológicas no refieren patologías.

Se indicó tratamiento para migrañas con acido valproico y naproxeno, suspende acido valproico por efectos secundarios.

• Diagnóstico por Staff genético: paciente femenina portadora de EF, GLA c.239G>A, p.Gly80Asp, con familiares en TRE, hasta la fecha sin compromiso sistémico, con diagnóstico oftalmológico de retinopatía vascular en AO y cuadro de dolor neuropático e intolerancia a las temperaturas extremas por desregulación.

• Conducta: Sse decide que la paciente es candidata a inicio de TRE para evitar progresión en su compromiso ocular y lesiones futuras de órganos blanco. Se formula con agalsidasa beta y se hará control con paraclínicos al cabo de seis meses de inicio de la medicación.

CONSULTA DE OPTOMETRÍA (AGOSTO DE 2024)

En la tabla 3 se describen los principales hallazgos clínicos de la historia clínica optométrica.

Tabla 3 Hallazgos clínicos en consulta de optometría

Característica clínica	**OD**	**OI**	**AO**
Agudeza visual VL SC	20/40	20/25	20/25
Agudeza visual VP SC	20/25	20/20	20/20
Examen externo	Párpados completos AO, conjuntiva con tortuosidad de vasos AO, córnea clara AO, cámara formada AO, cristalino transparente AO.		
Fondoscopía	Para AO: excavación óptica OD 0.2, bordes definidos, mínima tortuosidad vascular, mácula con mínimo cambio pigmentario.		
Visión cromática	Normal en AO		
Campo visual	Normal en AO		

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Online First

Refracción estática	+0,50-1,00*15 20/20	Neutro-0,75*165 20/20	No aplica
Subjetivo	+0,50-1,00*15 20/20	Neutro-0,75*165 20/20	No aplica

Fuente: exámenes de diagnóstico aportados por el paciente.

Nota: la agudeza visual fue tomada con optotipo de Snellen. No se obtuvieron datos de queratometría. Abreviaturas VL: visión lejana; VP: visión próxima; SC: sin corrección; AO: ambos ojos.

Diagnósticos: 1. Astigmatismo mixto WR AO y 2. Trastorno de retina no especificado en AO.

Conducta: Se envía corrección óptica, uso permanente 2. Remisión a valoración por oftalmólogo retinólogo y realizar seguimiento farmacológico y análisis de paraclínicos por médico tratante.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Fabry es una patología con cambios a nivel sistémico, especialmente en piel, riñones, corazón, cerebrales, e incluso auditivas. Se presenta derivada de la deficiencia de la enzima lisosomal alfa-galactosidasa (a-GAL), resultando en acumulación de globotriaosilceramida (Gb-3) en tejido vascular, con diversos grados de afectación general (11). Puede cursar con o sin cambios a nivel ocular, donde los hallazgos pueden identificarse en córnea (córnea verticilata), por los depósitos de glucoesfingolípidos entre la membrana basal del epitelio corneal y la membrana de Bowman, alteraciones vasculares en conjuntiva en el 60 % de los pacientes, y también en retina por afectación sistémica de pequeño vaso por Fabry. Otras patologías en EF pueden ser cataratas, pigmentación en periferia retinal, discromatopsia, así como nistagmos, entre otros (6,11).

En este caso clínico se documenta a una paciente que hasta la fecha únicamente ha manifestado signos en retina, que no son fácilmente observables al examen de rutina, y pudieron detectarse gracias a la angiografía fluoresceínica (vasculitis en OD) y el OCT macular (retinopatía vascular). Estos signos claramente coinciden con lo descrito por diferentes autores en cuanto a las alteraciones vasculares, aunque en conjuntiva se observó tortuosidad vascular no se consideró un signo clínico de interés para la definición diagnóstica. La paciente ha realizado

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

seguimiento médico y no presenta alteraciones en las estructuras blanco de la EF acorde a los exámenes y las valoraciones clínicas.

Cabe resaltar que la confirmación diagnóstica se ha establecido con mayor claridad por la realización de exámenes especializados que muestran las alteraciones vasculares en retina, además de una indagación exhaustiva acerca de los antecedentes familiares, lo cual está en línea con autores que establecen cómo a nivel oftalmológico el seguimiento de los pacientes se realiza con el OCT con sus distintos enfoques, con evaluación del espesor de la retina y la cuantificación de la variación de la irrigación retinal (12,13).

El tratamiento considerado para la EF es la TRE, ya sea Replagal® (Agalsidasa alfa) o Fabrazyme® (Agalsidasa beta), y desde hace unos años la terapia con chaperonas Migalastat4 (11). En concordancia con lo reportado en la literatura, el staff de consejería genética consideró para el caso clínico de la paciente de este reporte el uso de Agalsidasa alfa, y seguimiento, con el fin de evitar que otros órganos se vean involucrados.

CONCLUSIONES

La enfermedad de Fabry es considerada rara o poco frecuente, y los reportes de pacientes afectados muestran la presencia de afectaciones a nivel sistémico, así como a nivel ocular. Algunas de las manifestaciones sistémicas pueden ser similares a otras afecciones de este tipo, sin embargo, al presentarse estas características asociadas a daños oculares podría facilitarse el diagnóstico. Algunos de los pacientes con EF no presentan alteraciones en sus ojos; los hallazgos más frecuentes en la estructura ocular están presentes en córnea, al igual que en conjuntiva y retina, mostrando alteraciones de carácter vascular. El caso particular que se reporta en este documento presentó alteraciones vasculares retínales, más no se detectaron cambios en segmento anterior.

Es de interés como profesionales del cuidado primario ocular identificar cambios en las estructuras oculares que puedan coadyuvar en diagnósticos de enfermedades poco comunes, que además de los signos generales presenten daños oculares que puedan afectar las funciones visuales y, por ende, la calidad de vida de los pacientes.

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)

https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371

Ciencia y Tecnología para la Salud Visual y Ocular
Science and Technology in Ocular Health and Vision

Online First

ASPECTOS ÉTICOS

PROTECCIÓN DE PERSONAS Y ANIMALES

Se tuvo en cuenta la Resolución 8430 de 1993, y los principios de la declaración de Helsinki.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

DERECHO A LA PRIVACIDAD Y CONSENTIMIENTO INFORMADO

El paciente firmó de manera voluntaria el consentimiento informado para la socialización del caso y sus imágenes.

Este documento obra en poder de los autores de correspondencia.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

“Desde que fui diagnosticada a mis 17 años con Fabry (2016) nunca pasó por mi mente ser portadora de una enfermedad huérfana. Mis síntomas no pasaron de ser dolor de cabeza, calambres y intolerancia a las temperaturas extremas, mi diagnóstico fue a raíz de un primo del linaje materno que desde joven empezó con dolencias, sin resultados decisorios en su estado de salud. Un especialista asoció que podía ser una enfermedad huérfana, debido a que esta enfermedad al no ser tan común no todos los médicos la conocen. Cuando llegó su diagnóstico, ya presentaba complicaciones cardíacas, renales y de sistema digestivo. Luego de esto, se realiza el estudio a toda la familia materna; y así ‘rápidamente’ llega mi diagnóstico de portadora de Fabry totalmente desinformada de lo que esto era, sin tener claras todas las complicaciones que podía traer y lo que cambiaría mi vida.

Empezaron citas con especialistas de muchas áreas de la medicina, con controles cada 6 meses o cada año. En todo este tiempo siento que, aunque la EPS nunca me ha negado ningún examen, o ningún control han sido mínimas las veces que he tenido educación sobre lo que es el Fabry

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

Cien. Tecnol. Salud. Vis. Ocul. (Colombia) Vol. 22, n.°2, julio-diciembre de 2024
ISSN: 1692-8415 - ISSN-e: 2389-8801 (en línea)
https://doi.org/10.19052/sv.vo22.iss2.5371
Online First

siento que como pacientes deberíamos tener más bases sobre lo que es esta enfermedad, lo que podemos sentir y los cuidados o precauciones que deberíamos tener en cuanto hábitos, alimentación, etc.

Fue difícil entender que el ser portadora de la enfermedad no te asegura tener un tratamiento, que sólo hasta presentar una complicación se va a pensar en autorizar un tratamiento. En 2021 empecé a sentir que mis dolores de cabeza eran insoportables que mi visión se nublaba, y que el dolor en mis ojos no era normal, la genetista decide enviarme a neurología donde empiezan a tratarlo como migraña, y no mejoro los síntomas. Después de unos meses me remiten a oftalmología donde al examen se ve una vasculitis, me envía al Retinologo quien me envía estudios (angiografía y tomografía) y con estos me indican que tengo una retinopatía vascular en primer grado. Por esta razón, se realiza una junta médica por genética, ellos concluyen que soy candidata para terapia de remplazo.

En abril de 2024 la EPS autoriza mi medicamento de alto costo, una enzima llamada algasidasa alfa, aplicada por infusión cada 14 días y ya para toda mi vida desde que la EPS autorice la compra de mis dosis. Desde que empecé el tratamiento me he sentido mucho mejor, los dolores de cabeza ya no son recurrentes, y también el malestar de mis ojos. También me ha servido mucho el uso de gafas formuladas y ser muy constante con mis controles".

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

REFERENCIAS

1. Orphanet: Enfermedad de Fabry [Internet]. Disponible en: https://www.orpha.net/es/disease/detail/324

2. Vernon HJ. Enfermedad de Fabry - OMIM- #301500 [Internet]. 2022. Disponible en: https://omim.org/entry/301500

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

3. Barros LR, Jiménez SJ, Roncallo A, López F, Conde JC, Martínez T, et al. Colombian consensus of experts on evidence -based recommendations for diagnosis, treatment and follow-up of fabry's disease with renal involvement. Revista Colombiana de Nefrología [Internet]. 2022;9(1):e591-e591. Disponible en: https://revistanefrologia.org/index.php/rcn/article/view/591

4. Fundación Nacional de la Enfermedad de Fabry. ¿Cuántas personas padecen la enfermedad de Fabry? [Internet]. 2008. Disponible en: https://www.fabrydisease.org/about-fabry-disease/how-many-people-have-fabry-disease

5. Bokhari SRA, Zulfiqar H, Hariz A. Fabry Disease. StatPearls [Internet]. 4 de julio de 2023; Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK435996/

6. Rodríguez-González-Herrero ME, Marín-Sánchez JM, Gimeno JR, Molero-Izquierdo C, De-Casas-Fernández A, Rodríguez-González-Herrero B, et al. Manifestaciones oftalmológicas en la Enfermedad de Fabry: A propósito de 4 casos con actividad deficiente de a-Galactosidasa A. Arch Soc Esp Oftalmol [Internet]. diciembre de 2008; 83(12): 713-7. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-66912008001200006&lng=es&nrm=iso&tlng=es

7. Instituto Nacional de Salud, Ministerio de Salud. Comportamiento de la notificación al Sivigila de las enfermedades - huérfanas - Raras, Colombia, 2016 hasta SE 04 de 2021. En: Boletín Epidemiológico Semanal - BES. 2021.

8. Iester M, Sodi A, Occella C, Vittone P. Ocular findings in Fabry's disease. Contrib Nephrol [Internet]. 2001;136(136):260-2. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11688391/

9. Orssaud C, Dufier JL, Germain DP. Ocular manifestations in Fabry disease: a survey of 32 hemizygous male patients. Ophthalmic Genet [Internet]. septiembre de 2003; 24(3):129-39. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12868031/

10. Nguyen TT, Gin T, Nicholls K, Low M, Galanos J, Crawford A. Ophthalmological manifestations of Fabry disease: a survey of patients at the Royal Melbourne Fabry Disease Treatment Centre. Clin Exp Ophthalmol [Internet]. 2005; 33(2):164-8. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15807825/

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.

11. Pérez-Velarde J, Duarte-Iribe N, Álvarez-Villarreal A. Evolución oftalmológica en paciente con enfermedad de Fabry posterior a Terapia de Reemplazo Enzimático: Presentación de caso. Revista Médica de la Universidad Autónoma de Sinaloa Revmeduas [Internet]. 2023;13(1):59-65. Disponible en: http://dx.doi.org/10.28960/revmeduas.2007-8013.v13.n1.008

12. Wiest MRJ, Toro MD, Nowak A, Baur J, Fasler K, Hamann T, et al. Globotrioasylsphingosine Levels and Optical Coherence Tomography Angiography in Fabry Disease Patients. J Clin Med [Internet]. 2021;10(5): 1-12. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33807900/

13. Lin Z, Pan X, Mao K, Jiao Q, Chen Y, Zhong Y, et al. Quantitative evaluation of retinal and choroidal changes in Fabry disease using optical coherence tomography angiography. Lasers Med Sci [Internet]. 2022;37(1):269-77. Disponible en: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33409749/

Esta revista incorpora la opción *Online First*, mediante la cual las versiones definitivas de los trabajos aceptados son publicadas en línea antes de iniciar el proceso de diseño de la revista impresa. Está pendiente la asignación del número de páginas, pero su contenido ya es citable utilizando el código doi.