

## Resumen Caso Clínico. Enfermedad de Fabry y síndrome renopulmonar, cuando lo minoritario y lo sistémico confluye.

Paciente mujer de 15 años con antecedente de enfermedad de Fabry diagnosticada a través de estudio genético con la mutación C.53\_54insT (p. Leu 198fs\*). Se encuentra en tratamiento con agalsidasa beta a dosis de 1mg/kg desde hace 8 meses. Acude al servicio de Urgencias tras un cuadro de cinco días de evolución consistente en fiebre de hasta 39°C y odinofagia. Se pauta tratamiento antibiótico empírico con amoxicilina sin respuesta. Es por ello por lo que acude de nuevo con persistencia de la clínica y aparición de lesiones petequiales en miembros inferiores, no sobreelevadas. En Urgencias se realiza analítica sanguínea en la que se aprecia leucocitosis con neutrofilia (16.540 leucocitos/mm<sup>3</sup> con 11.432 neutrófilos/mm<sup>3</sup>) y elevación de los reactantes de fase aguda (PCR 195 mg/L y procalcitonina 0,55 ng/mL). La función renal inicial era normal (creatinina 0,95 mg/dL). Asimismo, se realiza radiografía de tórax y electrocardiograma siendo ambos normales. Dados los hallazgos, se decide ingreso en Medicina Interna para continuar diagnóstico y tratamiento.

Durante las primeras 24 horas de estancia hospitalaria, desarrolla un episodio de dolor torácico y disnea súbita, solicitando niveles urgentes de dímero D (6.834 ng/mL). Se realiza un angio-TC de arterias pulmonares en la que se aprecian consolidaciones alveolares con signo del halo inverso de distribución peribroncovascular y aumento generalizado de la densidad del parénquima pulmonar con patrón de árbol en brote con afectación de la vía área pequeña.

Posteriormente se realiza una fibrobroncoscopia para mejor caracterización de la etiología de las lesiones con lavado broncoalveolar, hallándose costras hemáticas en ambos vestíbulos nasales y sangrado en vía aérea superior sin datos de hemorragia alveolar. El análisis microbiológico del líquido broncoalveolar fue compatible con la normalidad. Además, pese a la normalidad de la función renal y el sistemático de orina, se solicitó estudio bioquímico de orina en 24 horas, detectándose cifras de proteinuria de 3.080 mg/dL.