
**Enfermedades de depósito lisosomal:
«cómo salvar vidas con una lámpara de
hendidura»****Lysosomal Storage Diseases: how a slit
lamp can save lives**

Las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) son un grupo de entidades de naturaleza hereditaria, caracterizadas por la acumulación intralisosomal de sustratos insuficientemente catabolizados, en relación a un déficit enzimático específico. Cursan de manera progresiva, produciendo un daño multiorgánico irreversible, con elevada morbimortalidad.

Entre aquellas EDL que son susceptibles de tratamiento, las mucopolisacaridosis tipo I (MPSI) (clásicamente denominadas como enfermedad de Hurler, Hurler-Scheie, y Scheie) o la enfermedad de Fabry, presentan afectación ocular con frecuencias elevadas. En las MPSI predominan la distrofia corneal estromal, el edema y atrofia papilar y las degeneraciones tapetoretinianas, mientras que en la enfermedad de Fabry se puede observar una distrofia corneal verticilata sutil, tortuosidad vascular conjuntival sectorial, a veces con dilataciones microaneurismáticas, y/o tortuosidad vascular retiniana (1).

La frecuencia de estas enfermedades es baja, pero un número relevante de personas, más típicamente aquellas que presentan la forma clásica de la enfermedad de Fabry, son diagnosticadas demasiado tarde. La exploración oftalmológica se puede

comportar como una herramienta de detección de un valor inapreciable, permitiendo adelantar el diagnóstico y aplicar a tiempo el tratamiento, mejorando dramáticamente el pronóstico vital de estos enfermos. En este sentido, el trabajo de cribado llevado a cabo en Alemania en los últimos años, a través de dos campañas de detección, en la que participaron más de 600 oftalmólogos, ha supuesto un éxito rotundo, contribuyendo a descubrir o diagnosticar correctamente más de 20 casos de Fabry y MPSI, a través de un proceso tan simple como es la realización de una exploración oftalmológica estándar y un test sanguíneo.

En los meses venideros se llevará a cabo en España una experiencia similar a la de nuestros colegas alemanes. Su lema, «cómo salvar vidas con una lámpara de hendidura», es suficientemente explícito.

Goñi FJ

Instituto Oftalmológico de Barcelona. USP-IOB

Servicio de Oftalmología

Integrado del Vallès Oriental

(Hospital General de Granollers,

Hospital de Mollet y Hospital de Sant Celoni)

E-mail: franciscogoni@yahoo.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Samiy, N. Ocular features of Fabry disease: Diagnosis of a treatable life-threatening disorder. *Survey of Ophthalmology* 2008; 53: 416-423.