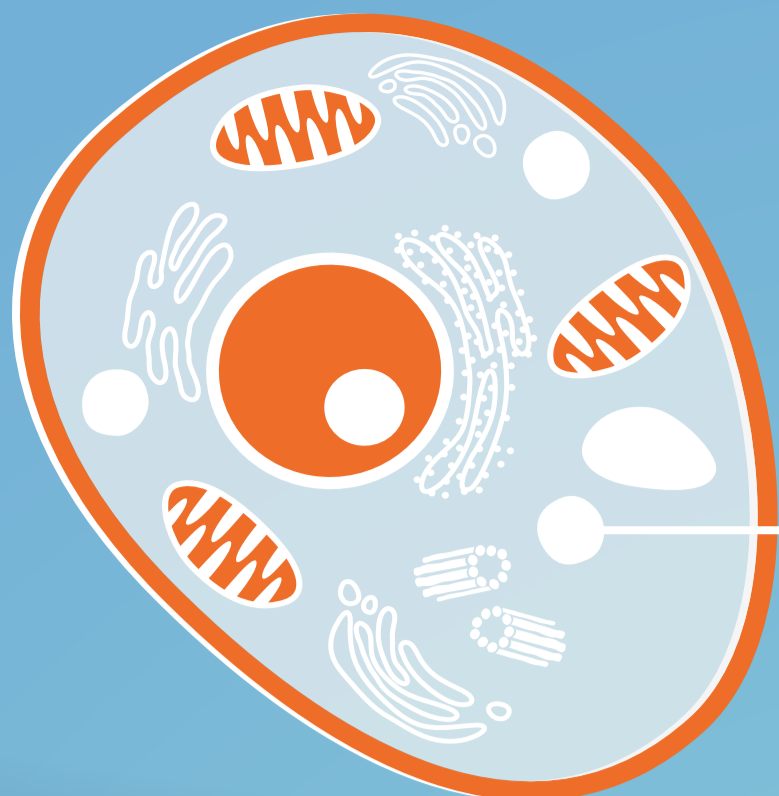


ENFERMEDAD de FABRY

¿Sabías que existen al menos 50 enfermedades raras que causan un defecto en la función lisosomal?¹



Un lisosoma es parte de la estructura de una célula, responsable para descomponer ciertos tipos de sustancias para que puedan ser desechadas o reutilizadas por el cuerpo. **Cuando existe un defecto en la función lisosomal, estas sustancias se acumulan dentro de una célula.**²

La enfermedad de Fabry es una de las más comunes de estas enfermedades, conocidas como trastornos de depósito lisosomal (LSDs).¹

Enfermedad Rara

Mientras que una LSD es común, Fabry es una enfermedad rara. Las enfermedades raras se definen como aquellas que afectan a menos de

5 de cada 10,000³ personas de la población general.



Signos y Síntomas⁴



Dolor en las extremidades Falta de energía

Erupciones cutáneas

Problemas gastrointestinales

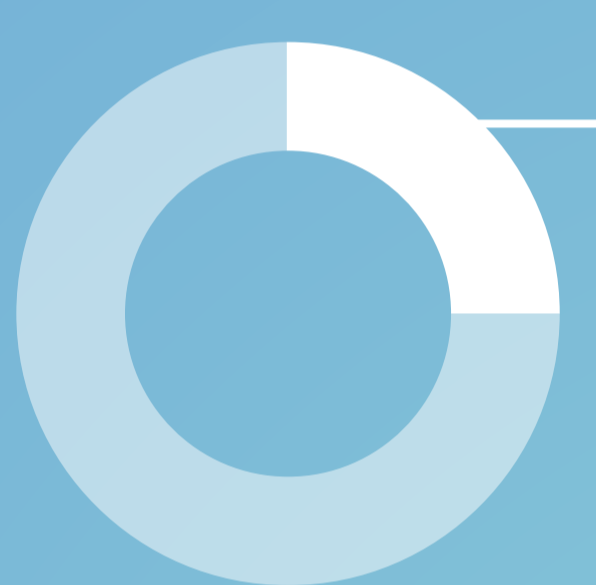
Intolerancia al esfuerzo físico

Fatiga

Intolerancia al calor

Diagnóstico

Debido a que los signos y síntomas no son específicos de la enfermedad de Fabry:



Hasta un **25%** de los pacientes son mal diagnosticados⁵

Se tarda **12 años** de media hasta llegar a un diagnóstico correcto⁶

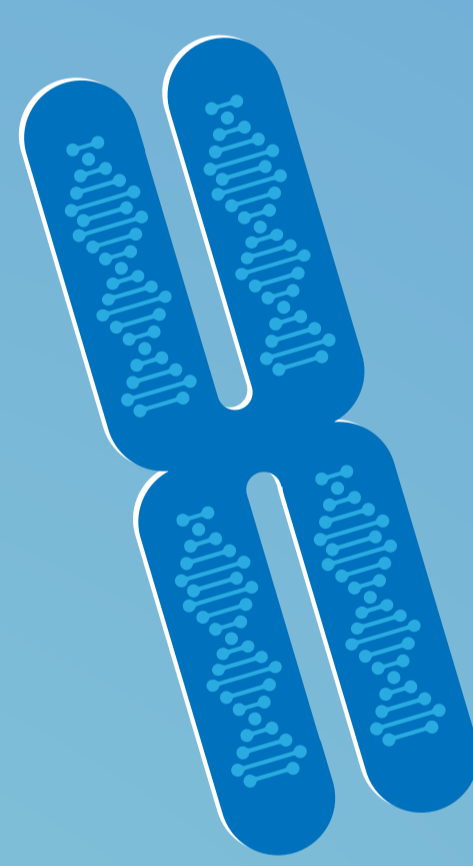


*Este retraso es preocupante, ya que el diagnóstico precoz es un factor clave para el buen manejo de los síntomas.*⁷

Herencia

La enfermedad de Fabry es un trastorno genético que se encuentra en el gen alfa-galactosidasa A, localizado en el cromosoma X.³

La enfermedad de Fabry se transmite a los niños de manera diferente dependiendo de si la mutación genética está presente en el cromosoma X de la madre o del padre.⁸

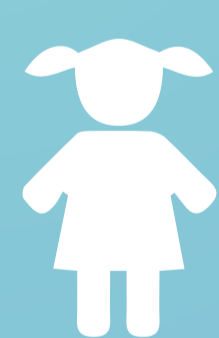
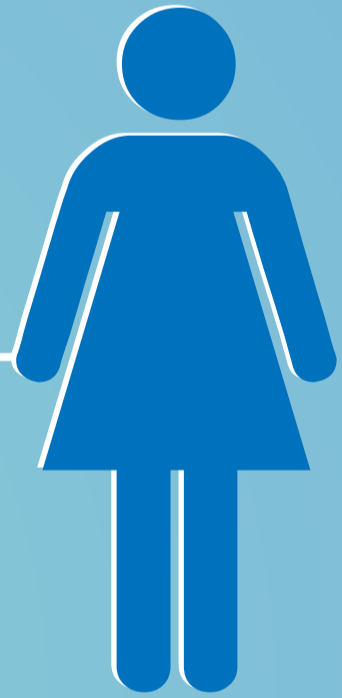
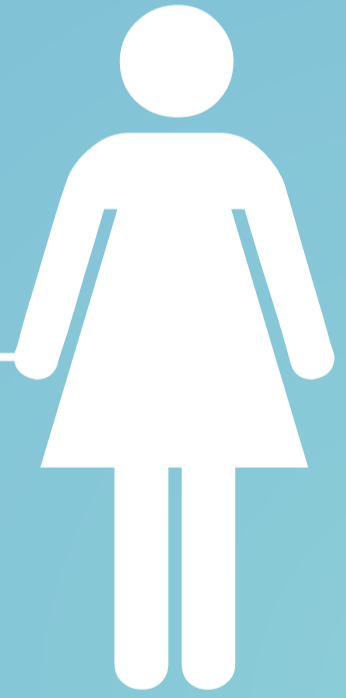
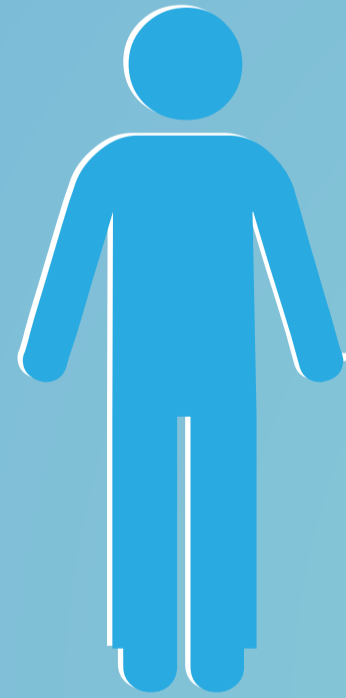


Padre con enfermedad de Fabry
XY

Madre sin enfermedad de Fabry
XX

Padre sin enfermedad de Fabry
XY

Madre con enfermedad de Fabry
XX



Hija con Fabry
XX

Hijo sin Fabry
XY

Hija con Fabry
XX

Hijo sin Fabry
XY

Hija sin Fabry
XX

Hijo sin Fabry
XY

Hija con Fabry
XX

Hijo con Fabry
XY

Un hombre afectado (XY) pasará el gen alterado a todas sus hijas pero a ninguno de sus hijos.

Una mujer afectada (XX) tendrá un 50% de probabilidad de pasar el gen alterado a sus hijos, independientemente del sexo.

Si la enfermedad de Fabry ha sido identificada dentro de su familia, es posible que uno o varios de sus familiares también puedan haber heredado esta condición. Hablar sobre la enfermedad y sugerir a sus familiares que hablen con su médico de cabecera, puede ayudar a saber quién tendría probabilidades de estar afectado.

Referencias

- Fuller M, Meikle PJ, Hopwood JJ. Epidemiology of lysosomal storage diseases: an overview. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, eds. Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis Ltd, 2006: Chapter 2.
- Heese BA. Current strategies in the management of lysosomal storage diseases. Semin Pediatr Neurol 2008;15:119-26.
- Rare Disease. About Rare Diseases. Available at: <http://www.raredisease.org.uk/about-rare-diseases.htm> Last accessed April 2014.
- Mehta A, Widmer U. Natural history of Fabry disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, eds. Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis Ltd, 2006: Chapter 19.
- Mehta A, Ricci R, Widmer U, et al. Fabry disease defined: baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. Eur J Clin Invest 2004;34:236-42.
- Beck M. Demographics of FOS - the Fabry Outcome Survey. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, eds. Fabry disease: perspectives from 5 years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis Ltd, 2006: Chapter 16.
- Desnick RJ, et al. Fabry disease, an under-recognized multisystemic disorder: expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. Ann Intern Med 2003;138:338-346.
- Vanier MT and Caillaud C. Disorders of Sphingolipid Metabolism and Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses. In: Saudubray J-M, et al. (Editors). Inborn Metabolic Diseases. 5th edition, 2012. Springer Berlin, Heidelberg.