Aprendamos sobre la

Enfermedad de Fabry

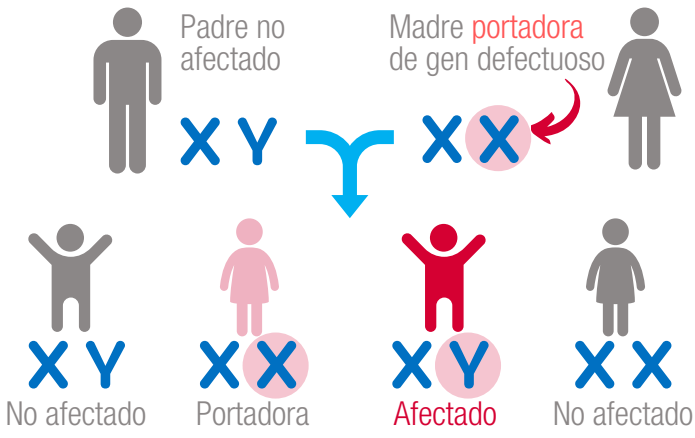


¿Qué es?

La enfermedad de Fabry (EF), es un enfermedad de depósito lisosomal, estos son estructuras que se encuentran en las células y contienen enzimas que ayudan al buen funcionamiento. En esta enfermedad no hay suficiente cantidad de la enzima alfa-galactosidasa (alfa-GAL), que tiene la función de degradar un ácido graso o llamado "globotriaosilceramida" o GL3" y, como resultado, los lisosomas se llenan de GL-3 y no pueden funcionar bien.

¿Cuál es su causa?

Es una condición de salud que se hereda del cromosoma X, secundaria a mutaciones en el gen GLA. Afecta tanto a hombres como a mujeres.



¿Cómo se diagnostica?

- Historia familiar
- Medición de niveles de actividad enzimática gen GLA.
- Confirmación genética de la mutación del gen GLA.

Síntomas

El inicio de los síntomas se da más frecuentemente en la infancia:

- Crisis de dolor en piernas
- Disminución o ausencia de dolor
- Intolerancia al frío, al calor
- Lesiones en piel tipo verrugosas
- Cornea verticillata (cataratas)
- Enfermedades del corazón
- Enfermedades renales, siendo esta la principal causa de muerte en la EF.

¿Cuál es su tratamiento?

Para el manejo de la enfermedad de Fabry, en Medicarte contamos con un equipo interdisciplinario en salud que acompañan el paciente y su familia ayudando a contribuir con la mejora en la calidad de vida.

Dentro del tratamiento además se encuentra:

- Manejo de los síntomas
- Terapia de reemplazo enzimático

Fuente: Enfermedad de Fabry. Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Traslacionales. NIH. Bernardes TP, Foresto RD, Kirsztajn GM. Fabry disease: genetics, pathology, and treatment. Rev Assoc Med Bras (1992). 2020 Jan 13;66Suppl

© Unidad de Gestión del Conocimiento

VIGILADO Supersalud