

Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGÍA.

CLAVE:

1.

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE

Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal. Los lisosomas son unas estructuras redondas que se encuentran en las células del cuerpo y que están llenas de enzimas. Las enzimas de los lisosomas ayudan con la descomposición de proteínas, grasa y otras sustancias. La enfermedad de Fabry es causada por mutaciones en el gen α GA. Este gen contiene instrucciones para la fabricación de una enzima llamada alfa-galactosidasa A. Esta enzima es normalmente activa en los lisosomas (que son estructuras localizadas dentro

de las células y que sirven como centros de reciclaje) y es responsable por la degradación de una sustancia grasa llamada glucosilceramida (GL-3).

En los hombres, el método más eficiente y confiable para diagnosticar la enfermedad de Fabry es un examen de Sangre para la demostración de la deficiencia de la actividad de la enzima alfa-galactosidasa, o alfa o alfa-GAL, en el plasma, leucocitos, lágrimas de la Piel. En las mujeres la medición de la actividad enzimática de alfa-GAL no es confiable porque,

aunque la demostración de la disminución de la actividad del enzima es un diagnóstico del estado portador, muchas mujeres portadoras tienen actividad normal de alfa - GAL.

En los varones los estudios genéticos que identifican la mutación en el gen α -GAL son positivos en aproximadamente 100% de los varones afectados y son el método más fiable para el diagnóstico de mujeres portadoras.

El tratamiento del dolor en las piernas o brazos se usan medicamentos como gabapentina.

Para el tratamiento de la insuficiencia renal se pueden

usar medicamentos llamados
inhibidores de la enzima
convertidora de angiotensina
recomendados en todos
los casos en angiotensina
receptores que hay pérdida
de proteína por la orina.
En otros casos se hace
hemodiálisis, crónica o
trasplante renal.

Medicamentos para controlar
la presión arterial y
medicamentos para disminuir
el colesterol y el uso
de aspirina y medicamentos
similares para prevenir
el infarto.