

Enfermedad de Fabry

D

M

A

Scribe

Enfermedad por almacenamiento lisosomal.
No hay suficiente cantidad de enzima α -galactosidasa (alfa-GAL) que degrada una acido graso llamada globotriosa, llamada GL3 y los lisosomas se llenan de esta sustancia (GL3) y no pueden funcionar bien.

Sintomas y signos pueden incluir dolor, sobre todo en manos y pies (acroparestesias), pequeñas manchas rojas oscuras en piel (angiokeratomas); hipohidrosis, cataratas y hipoacusia.

Pueden haber involucramiento de órganos internos como el dolor riñón, corazón o cerebro, resultado del daño renal progresivo, ataques cardiacos y ataques cerebrales (ACV).

Las formas más leves de la enfermedad pueden ser evidentes en edades más avanzadas y afectan sólo corazón o riñones.

Falta o ausencia de actividad de α -GAL es causado por mutaciones del gen GLA, localizado en el cromosoma X.

Se hereda de forma ligada al cromosoma X.

Tratamiento de reposición de enzima, analgésicos, IECA, hemodiálisis crónica o trasplante renal en caso de enfermedad renal terminal.

Se aprobó medicamento Galafold (Miglastat).

Síntomas

Forma clásica: (infancia y adolescencia)

Acroparestesias, hipohidrosis, angioqueratomas, catarata de Fabry, enfermedades cardíacas (media edad + Pacientes); Insuf. mitral, anomalias del ritmo, hipertrofia ventricular, cardiomiopatía, HTA y angina e infarto, enfermedad del cerebro, trombosis recurrentes y convulsiones, deterioro de función renal, menos frecuente: Problemas GI, pulmonares, vasculares y auditivos.

Formas atípicas: (varones en que hay más de 1% de la actividad de la enzima α -gal)

- Variante cardíaca: 60-80 años de edad con (hipertrofia vent. izq., insuf. mitral y/o miocardiopatía y proteinuria.

- Variante Renal: Sin lesiones de piel u sin dolor.

Algunas mujeres portadoras no tienen síntomas, pero la mayoría tiene una forma clásica más leve que la de los varones y con menor pronóstico.

En raras ocasiones las mujeres portadoras pueden tener problemas serenos como los de los varones con la enfermedad.