

# Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

Neurología.

Trabajo:

Resumen “Enfermedad de Fabry”.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6º “A”

Comitán de Domínguez, Chiapas al 13 de octubre del 2021.

# Enfermedad de Fabry:

DÍA	MES	AÑO

## > Introducción:

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, carbohidratos, grasas y otras sustancias. En la enfermedad de Fabry no hay suficiente cantidad de la enzima alfa-galactosidasa (alfa-GAL), que tiene la función de degradar un ácido graso llamado "globotriaosilceramida" o "GL-3", como resultado los lisosomas se llenan de GL-3 y no pueden funcionar bien.

Las señales y síntomas pueden incluir episodios de dolor, sobre todo en las manos y los pies (acroparestesias), pequeñas manchas rojas en la piel (angioqueratomas), secreción disminuida de sudor (hipohidrosis), opacidad de la córnea (cataratas) y pérdida de la audición.

Puede haber envolvimento de órganos internos como: el riñón, corazón, o el cerebro, resultando en daño renal progresivo, ataques cardíacos y ataques cerebrales. Las formas más leves de la enfermedad pueden ser evidentes en edades más avanzadas y afectan solo el corazón o los riñones.

## > Síntomas:

La enfermedad de Fabry se puede presentar como una forma clásica (en los varones afectados que tienen menos de 1% de actividad de la enzima alfa-galactosidasa (alfa-GAL), o como en formas variantes: variantes cardíacas y variantes renales.

### Forma clásica de la enfermedad:

El inicio de los signos y síntomas es común en la infancia o en la adolescencia y pueden incluir:

→ Crisis periódicas de dolor severo en las extremidades que pueden durar minutos o varios días y que son provocadas por ejercicio, fatiga, estrés, alteraciones en la temperatura o de la humedad. Las crisis usualmente disminuyen con la edad.

→ Disminución del sudor o ausencia del sudor.

→ Lesiones vasculares cutáneas principalmente en las regiones entre el ombligo y las rodillas.

→ Problemas de los ojos como: opacidad corneal, alteraciones lenticulares.

→ Insuficiencia mitral, anomalías del ritmo del corazón, aumento de la cámara izquierda del corazón, cardiomiopatía, hipertensión arterial.

→ Enfermedad del cerebro, que aparece durante la media edad y puede incluir; trombosis, isquemia, derrames y convulsiones.

→ Deterioración de la función renal que resulta en insuficiencia renal.

→ Menos frecuente pueden haber problemas gastrointestinales (vómitos, diarrea, dolor abdominal, mala absorción).

Norma

Enfermedad de Gaucher

DÍA	MES	AÑO

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

→ Variante cardíaca: En personas de 60 a 80 años de edad con problemas del corazón y aumento de la protenuria.

→ Variante renal, asociada a insuficiencia renal terminal sin lesiones de piel y sin dolor.

### > Causas:

La enfermedad de Gaucher es causada por mutaciones en el gen GLA. Este gen contiene instrucciones para la fabricación de una enzima llamada alfa-galactosidasa A. Esta enzima es normalmente activa en los lisosomas y es responsable por la degradación de la sustancia globotriaosilceramida.

Las mutaciones en el gen GLA alteran la estructura y función de la enzima. Como resultado, globotriaosilceramida se acumula dentro de las células de todo el cuerpo, particularmente en las células de los vasos sanguíneos de la piel y las células de los riñones, corazón y del sistema nervioso. La acumulación progresiva de esta sustancia dentro de las células lleva al daño de las células y de los órganos resultando en los signos y síntomas característicos de la enfermedad.

### > Diagnóstico:

Hombres: Examen de sangre para la demostración de la actividad de la enzima alfa-galactosidasa.

Mujeres: Medición enzimática de alfa-GAL no es confiable, se recomienda un dx del estado de portador.

> Tratamiento:

- Para dolor de brazos y piernas: Difenilhidantoina, Carbamazepina.
- Para la insuficiencia renal; inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina,