

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Fabry

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Víctor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 13 de  
Octubre de 2021.

# Enfermedad de Fabry

## Presentación

Esta enfermedad puede presentarse como una forma clásica o de una forma variante donde puede discornar.

## Tipos:

- Clásica:

El inicio de signos y síntomas es muy común en la infancia y adolescencia, con crisis periódicas de dolor severo en extremidades, disminución o falta del sudor, lesiones vasculares y cutáneas y problemas en los ojos.

- Atípica: Cardíaca

Puede ser por alteraciones cardíacas, y es frecuente en personas de 60 a 80 años con problemas del corazón.

- Atípica: Renal

Asociada a insuficiencia renal terminal sin lesiones de piel y sin dolor.

## Etiología:

Es de origen genético; por mutación del gen GLA, la cual contiene instrucciones de la



Fabricación de la enzima Galactosidasa A que altera la acumulación de otras sustancias que dañan a la célula.

### Diagnóstico:

Se baja en estudios en sangre, el cual es más certero en el caso de los varones y la cual facilita la certeza de nuestro panorama clínico.

Esto con el fin de demostrar la deficiencia de la actividad de la enzima A-Galactosidasa, en plasma, leucocitos y fibroblastos.

### Mujeres:

Se dice que en las mujeres, la medición de la actividad de esta enzima no es tan específica y por lo tanto es poco confiable, pero se demostró que en estudios de portador las mujeres demuestran actividad portadora de Alta-Gal.

### Tratamiento:

Es mayoritariamente con origen sintomático pues se divide en varios tipos de alivio de la carga del paciente: dolor y tratamiento de piernas, para insuficiencia renal, para prevenir complicaciones, etc.