

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Artículos

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Reynol Primitivo Gordillo Figueroa

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry se define como una patología con 2 perspectivas, una de forma clásica y una variante atípica.

La causa de esta enfermedad, se centra en la genética ya que existe una mutación del gen $\beta 2A$, la cual mantiene las necesarias instrucciones para poder fabricar una importante enzima: Alfa-Galactosidasa A, la cual altera las funciones y provoca una acumulación de Globomas/ceramida.

De las formas podemos mencionar:

- × Forma clásica: Inicio de las señales y síntomas es común en la infancia y la adolescencia, con crisis periódicas de dolor severo en extremidades, disminución o ausencia del sudor, lesiones vasculares cutáneas y problemas en ojos.
- × Forma atípica (variante cardíaca): En personas de 60 a 70 años y con problemas del corazón. (variante renal) Asociada a insuficiencia renal terminal (sin lesiones en piel y presencia de dolor ausente).

El diagnóstico se basa en un examen de sangre, cuyo es más común el sexo masculino, lo que facilita la interpretación se hace con el fin de demostrar una deficiencia de la actividad de la enzima A-Galactoxidasa en plasma, leucocitos, fibroblastos de la piel, y se sabe que en mujeres la medición de esta actividad no llega a ser muy específica, por lo tanto llega a ser poco confiable.

Pero se ha llegado a demostrar que en diagnósticos regularizados como portadores tienen una actividad normal de esta enzima.

El tratamiento a poner en práctica en estos pacientes se basa más en aliviar los síntomas, un ejemplo sería como aliviar el dolor de piernas en un paciente:

- * Difenhidramina
- * Gabapentina
- * Carbamacepina

Otro ejemplo sería el tratamiento preventivo de complicaciones o de insuficiencia renal:

- * IECA
- * Hemodiálisis Crónica.