

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Enfermedad de Fabry

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Erick José Villatoro Verdugo

Semestre y Grupo:

6° "A"

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

Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry puede presentarse como una forma clásica o como formas variantes de la enfermedad, las cuales pueden presentarse:

- Forma clásica: El inicio de los signos y síntomas es común en infancia y adolescencia con crisis periódicas de dolor severo en extremidades, disminución del sudor, lesiones vasculares cutáneas, problemas en los ojos, etc.
- Formas atípicas: variante cardíaca → en personas de 60 o 80 años, con problemas del corazón. Variante renal → Asociada a insuficiencia renal terminal sin lesiones de piel y sin dolor.

La causa de esta patología es genética, pues las mutaciones del Gen GLA, contienen instrucciones para la fabricación de la enzima Alfa Galactosidasa A. Altrando las funciones, que como resultado provoca una acumulación de globotriaosilceramida, haciendo un daño en las células.

El diagnóstico se basa en un examen de sangre, cuyo es más afín al sexo masculino facilitando así la interpretación diagnóstica.

Enfermedad de Fabry

Con el fin de demostrar una deficiencia de la actividad de la enzima α -Galactosidasa en plasma, leucocitos, o fibroblastos de la piel.

En las mujeres la medición de la actividad de esta enzima no es muy específica y por lo tanto poco confiable porque aunque la demostración de la dominancia de la actividad es un diagnóstico del estado portador, muchas mujeres portadoras tienen una actividad normal de α -Gal.

Para su tratamiento es bueno mencionar que va dirigido para señales de síntomas y para prevenir problemas secundarios:

→ Para el dolor de piernas: Difenhidantoina, Carbamacepina o Gabapentina

→ Para la insuficiencia renal: IECAS, hemodiálisis crónica o trasplante renal.

→ Para reposición enzimática: ERT (estabilizar la función de órganos)

→ Para prevenir complicaciones: Control estricto de la T/A y medicamentos para disminuir el colesterol, Uso de aspirina.

El pronóstico del paciente ha mejorado con el uso de técnicas médicas avanzadas