



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:
ENFERMEDAD DE FABRY

DOCENTE:
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):
YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 13 DE OCTUBRE DEL 2021.

Enfermedad de Fabry.

La enfermedad de Fabry es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal. Los lisosomas son unas estructuras, receladas que se encuentran en las células del cuerpo y que están llenas de enzimas, estas ayudan con la descomposición de proteínas, carbohidratos, grasas y otros sustanciales.

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 y como resultado los lisosomas se llenan de GL-3 y no pueden funcionar bien.

El déficit o ausencia de actividad de la enzima lisosomal alfa-galactosidasa A es causado por variación del gen GLA, que se localiza en el cromosoma X, la enfermedad se hereda de forma ligada al cromosoma X.

Sintomas: Se puede presentar de forma clásica o como forma variante de la enfermedad que pueden ser divididas en 2 formas variantes: Variantes cardíacas y variantes renales.

Forma clásica. Es común en la infancia o en la adolescencia.

Crisis periódicas dolor severo en extremidades (acroparestesias).

Disminución o ausencia del sudor.

Angioqueratomas.

Catarata de Fabry

Insuficiencia mitral

Anomalias del ritmo

Hipertrofia ventricular

Hipertensión Arterial

Angina e infarto cardíaco

Trombosis

Isquemias

Derrames cerebrales

Insuficiencia renal

Mala absorción

Bronquitis crónica

Convulsiones.

Formas atípicas

Variante cardíaca >60 años

Proteinuria

Variante renal

"Causas"

Es causada por la mutación del gen GLA, contiene información para la fabricación de la enzima alfa-galactosidasa A, esta enzima actúa en los lisosomas y es la responsable por la degradación de una sustancia grasa llamada globotriaosilceramida (GL-3), las mutaciones alteran la estructura y función de la enzima y como resultado GL-3 se acumula dentro de las células de todo el cuerpo especialmente en células de los vasos sanguíneos, piel, riñón, corazón y SNC, la acumulación progresiva de esta sustancia daña células y órganos, lo que desencadena los síntomas.

"Herencia"

Se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X, lo que significa que el gen que causa la enfermedad se encuentra en el cromosoma X, en los hombres, una copia del gen mutado basta para causar los síntomas; en las mujeres tiene 2 copias de cromosoma, una copia del gen produce síntomas menos severos que en los varones, ya que tiene una copia del gen normal en el otro cromosoma X de la célula.

Cada hijo tiene un 50% de posibilidad de ser afectado y un 50% de posibilidad de ser no afectado.

Cada hija tiene un 50% de posibilidades de no ser afectada y un 50% de posibilidad de ser portadora.

Diagnostico

Hombres: Para diagnosticar se realiza un examen de sangre para la demostración de la deficiencia de la actividad de enzima Alfa-GAL en el plasma, leucocitos, lagrimas o fibroblastos de la piel.

Mujeres: Medición de la actividad enzimática del alfa-GAL no es confiable, la disminución de la actividad enzimática es un diagnostico del estado de portador.

En hombre el estudio genético son positivos en un 100% de varones afectados.

"Tratamiento"

El tratamiento es dirigida para los señales y síntomas específicos y para prevenir problemas secundarios.

Acroparestesias: Difenilhidantina, carbamazepina o gabapentina.

Insuficiencia Renal: IECAS

Reposición enzimática.

Disminución de PA y colesterol:

Migalastat (Galafold)

"Pronosticos"

Ha mejorado el uso de técnicas médicas avanzadas, tales como la hemodialisis y trasplante renal. Se recomienda hacer la reposición enzimática para evitar daño permanente a los órganos.