

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Neurología.

Trabajo:
Enfermedad de Fabry.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:
Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y Grupo:
6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas 13 de octubre del 2021.

Enfermedad de Fabry.

La enfermedad de Fabry es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal. Las 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 a la descomposición de proteínas, carbohidratos, grasas y otras sustancias.

En esta enfermedad no hay suficiente cantidad de enzima alfa-galactosidasa (alfa-GAL) que tiene la función de degradar un ácido grasoso llamado "Globotriasileramida" o GL3" y como resultado los lisosomas se llenan de GL-3 y como resultado, los lisosomas se llenan de GL3 y no pueden funcionar bien.

Síntomas:

Forma clásica:

- Crisis periódicas de dolor severo en las extremidades.
- Disminución del sudor o ausencia del sudor.
- Lesiones vasculares cutáneas (angioqueratomas).
- Problemas de los ojos (opacidad, corneal y alteración lenticulares) (cábratas de Fabry)
- Trombosis, isquemia, derrame cerebral.
- Deterioro renal (insuficiencia renal).
- Problemas gastrointestinales: (vómito, diarrea, dolor abdominal, mala absorción).
- Problema pulmonares (bronquitis crónica).
- Problemas vasculares (varices, hemorroides, linfedema, priapismo).
- Problema de audición. (sordera y fontanela)

Formas atípicas.

- Variantes renales, asociadas a insuficiencia renal terminal, sin lesiones de piel y sin dolor.
- Variante cardíaco: (Personas de 60-80 años) hipertrofia del ventrículo, insuficiencia mitral y/o cardiopatía.
- Aumento de de proteína en orina. (Proteinuria).

Causas:

La enfermedad es causada por mutación en el gen GLA, este gen tiene instrucciones para la fabricación de una enzima llamada alfa-galactosidasa A. Esta enzima es normalmente activa en los lisosomas, (que son estructuras localizadas, dentro de las células y que sirve como centro de reciclaje), y es responsable por la degradación de una sustancia llamada globotriasilceramida (GL3)

La mutación en el gen GLA alteran la estructura y función de la enzima, como resultado, globotriasilceramida (GL-3) 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, del corazón y del sistema nervioso.

Diagnostico:

En los hombres, el metodo más frecuente y confiable para diagnosticar la enfermedad de Fabry es un examen de sangre para la demostración de la deficiencia de la actividad de enzima alfa-galactosidasa, o alfa-GAL, en el plasma, leucocitos, lagrimas, o fibroblastos de la piel.

En las mujeres la medición de la actividad enzimática de alfa-GAL, no es confiable porque, aunque la demostración de la disminución de la actividad del enzima es un diagnostico del estado de portador, muchas mujeres portadoras tienen actividad normal de alfa-GAL.

Tratamiento.

El tratamiento es dirigido para las señales y síntomas específicos y para prevenir que haya problemas secundarios.