



Universidad del Sureste

**dr. Jose Miguel
Culebro Ricaldi**

**Biologia Molecular
en la Clinica**

**Enfermedad de
Fabry- anderson**

**Hannia del carmen
salazar Jimenez**

Enfermedad de Fabry - Anderson

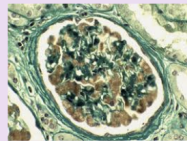
¿Que es?

Es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal. Es un trastorno genético raro que se puede transmitir del padre o la madre a los hijos

Síntomas

Los síntomas tienden a aparecer a una edad más temprana en los niños que en las niñas.

- Dolor y malestar en las manos y los pies.
- Pequeñas manchas rojas o moradas con relieve (angioqueratomas) que aparecen sobre todo en el área entre el ombligo y las rodillas
- Una disminución en la capacidad de sudar que causa 'sobrecalentamiento' y una menor tolerancia al calor
- Cambios en la córnea del ojo, sin que la visión se vea afectada



¿Como se hereda?

El gen responsable de la enfermedad de Fabry se encuentra en el cromosoma X - uno de los dos cromosomas que determinan el sexo de un individuo - y se transmite de uno de los padres (el portador) a sus hijos. Esto significa que hay diferencias entre la forma en que la enfermedad de Fabry afecta a hombres y mujeres, y también en la forma en que se transmite a sus hijos.

diagnostico

un examen de sangre para la demostración de la deficiencia de la actividad de enzima alfa-galactosidasa, o alfa-GAL, en el plasma eucocitos, lágrimas o fibroblastos de la piel.



tratamiento

Actualmente existen dos tipos de tratamientos específicos para la Enfermedad de Fabry: la terapia de reemplazo enzimático (TRE) y la administración de unos compuestos llamados chaperonas.



causa

La enfermedad de Fabry es causada por un gen alterado, llamado GLA. El cuerpo usa GLA para fabricar alfa-galactosidasa A. Por esta razón, una persona que hereda el gen alterado no puede producir suficiente alfa-GAL en las cantidades necesarias para hacer el trabajo que se supone que debe hacer.



¿Por qué es importante el diagnóstico temprano?

La GL-3 comienza a acumularse en algunas células poco después del nacimiento. Pueden producirse daños potencialmente mortales en órganos principales, como los riñones, y estos daños pueden empeorar con el tiempo

CURIOSIDADES:

el tratamiento regular con TRE o chaperonas puede proporcionar a los pacientes las enzimas que su cuerpo necesita para funcionar normalmente.

Bibliografías

<https://www.medigraphic.com/pdfs/revinvcli/n-2011/nn113l.pdf>

<http://www.scielo.org.co/pdf/amc/v39n2/v39n2a17.pdf>

<https://www.fesemi.org/sites/default/files/documentos/publicaciones/ef-adulto-cuestiones-clave-2021.pdf>