

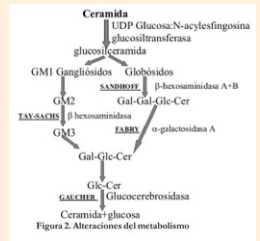
TODO LO QUE DEBES SABER SOBRE LA ENFERMEDAD DE FABRY

La enfermedad también llamada de Anderson-Fabry, Morbus Fabry o angioqueratoma corporis difusum, es una rara enfermedad hereditaria, de carácter recesivo, ligada al cromosoma X con afectación sistémica, multiorgánica, con diferentes e inusuales manifestaciones clínicas.

¿QUÉ OCURRE EN LA ENFERMEDAD?

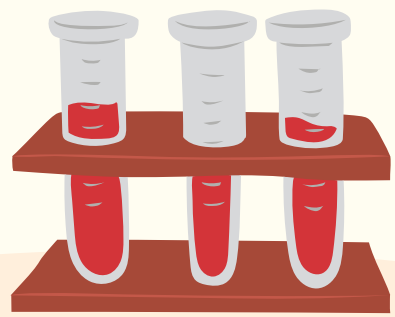
Al ser de tipo autosómico recesivo solo se presenta en hombres, la enzima deficiente es la α -galactosidasa "A" que es la enzima responsable de fragmentar los enlaces α -galactosil de los glucoesfingolípidos.

El déficit de esta enzima tiene como consecuencia la disminución en la capacidad para catabolizar en el interior de los lisosomas, a los glucoesfingolípidos con residuos terminales α -galactosil.



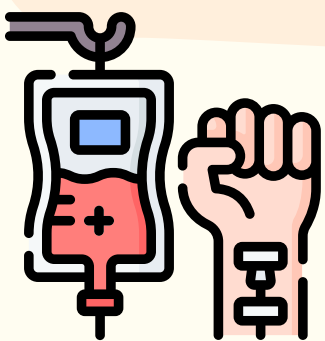
¿EN QUÉ CONSISTE EL TRATAMIENTO?

- Terapia de reemplazo enzimático
- Fabrazyme (Genzyme)
- Fexofenadina
- Paracetamol
- Vigilar función renal, durante recibe la enzima y monitorear datos clínicos.



¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?

- Determinación de α -galactosidasa en plasma de 5.7 U/ml (normal 23.9 U/ml).
- Leucocitos de determinación 6.9U/ml (normal 667.1 U/ml).



PRESENTACIÓN CLÍNICA



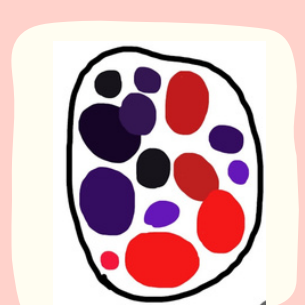
Piel Pálida



Cabello Seco



Presión Arterial Elevada



Angioqueratomas



Acroparestesias



Disminución en la capacidad para sudar normalmente



BIBLIOGRAFÍA

Eng CM, Germain DP, Banikazemi M y cols. Fabry disease: guidelines for the evaluation and management of multiorgan system involvement. Genet Med 8: 539-548, 2016.