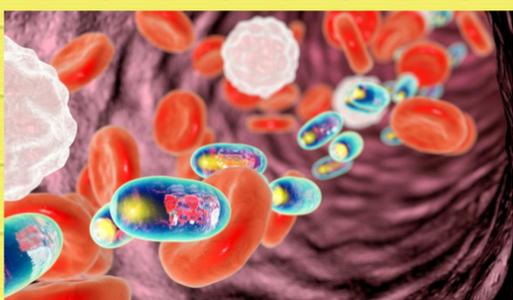
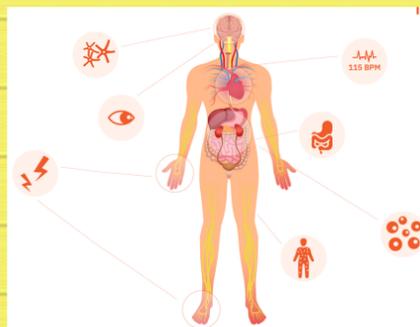


ENFERMEDAD DE FABRY

DEFINICIÓN

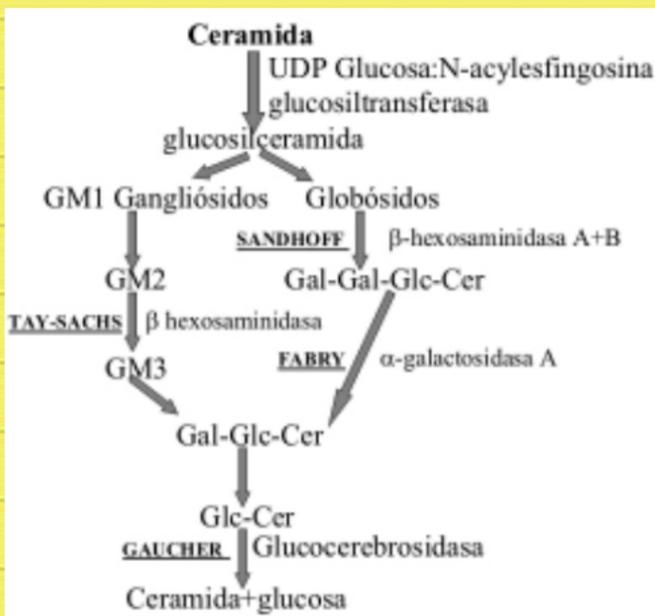
Es un tipo de enfermedad por almacenamiento lisosomal; por lo tanto no hay suficiente cantidad de la enzima alfa-galactosidasa (alfa-GAL), que tiene la función de degradar un ácido graso llamado " globotriaosilceramida" o GL3" y, como resultado, los lisosomas se llenan de GL-3 y no pueden funcionar bien.



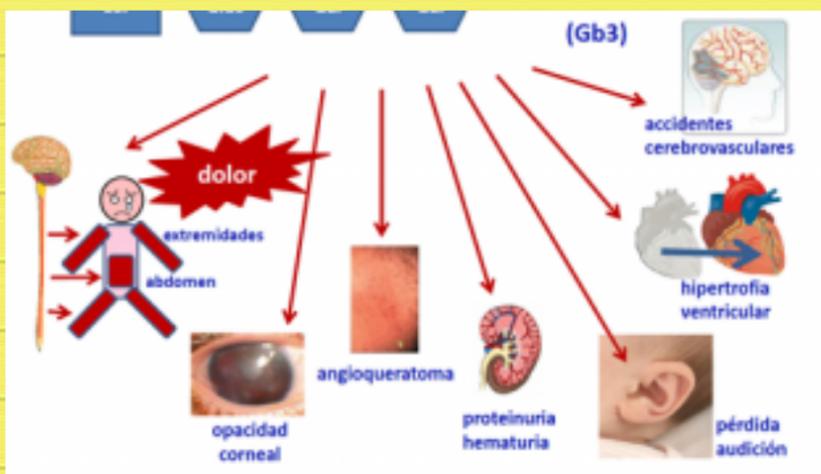
FACTOR DE RIESGO/ ETIOLOGÍA

1. Ligado al cromosoma X
2. Mujer portadora
3. Hombres afectados

FISIOPATOLOGÍA



CUADRO CLÍNICO



DIAGNÓSTICO

- Medición de la actividad enzimática de alfa-GAL
- Estudios genéticos de el gen GLA



TRATAMIENTO + PRONÓSTICO

- Tratamiento de soporte**
- Dolor: Difenilhidantoína, carbamazepina o gabapentina
 - Nefropatía: IECA, trasplante renal, hemodialisis
 - Tratamiento enzimático
 - Mejorar la calidad de vida: Mantener una buena PA y colesterol.
- Pronóstico:** Reservado para la vida, los pacientes llegan a alcanzar de 40-50 años de edad.

