

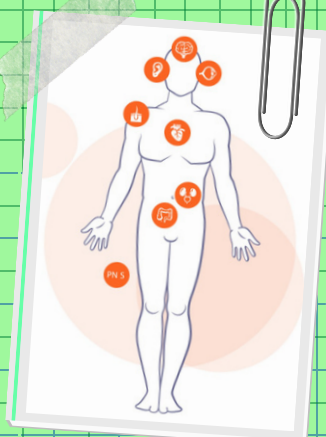
ENFERMEDAD DE FABRY

(Y algo más)

¿Qué es?

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

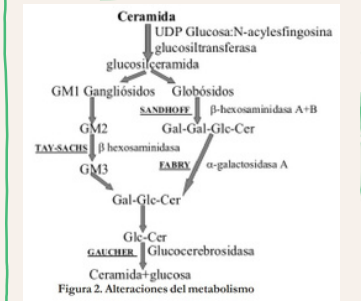
¡Resumen!



Etiopatogenia

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 glicoesfingolípidos.

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



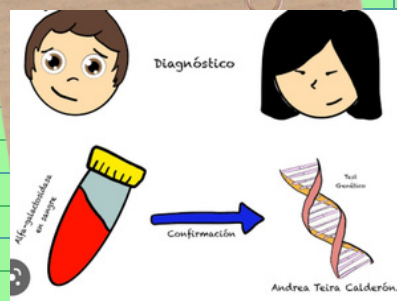
Presentación Clínica

- En la exploración física pálida, pelo seco, sin brillo, sin facies característica, con presión arterial alta
- Angioqueratomas
- Acroparestesias
- Disminución en la capacidad para sudar normalmente.
- Proteinuria



Diagnóstico

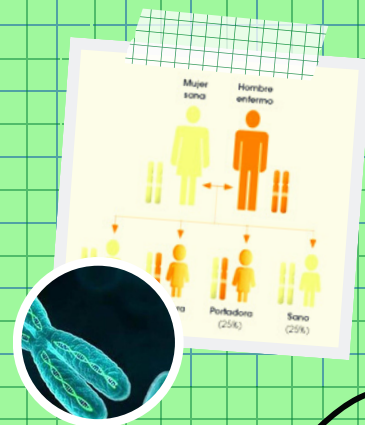
- Determinación de α -galactosidasa en plasma de 5.7 U/ml (normal 23.9 U/ml).
- Leucocitos de determinación 6.9U/ml (normal 667.1 U/ml).



Tratamiento

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

¡Ya casi!



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.

REALIZADA POR:

Oscar Adlaberto Zebadua Lopez

"Biología Molecular"
Dr. Miguel Ricaldi

Medicina Humana
Universidad del Sureste

