

UNIVERSIDAD DEL SURESTE.

CARRERA  
MEDICINA HUMANA.

SEMESTRE CURSANTE:  
8VO SEMESTRE - UNIDAD 2.

MATERIA:  
BIOLOGIA MOLECULAR.

TEMA DEL TRABAJO:  
SUPER NOTA DE ENFERMEDADES  
LISOSOMALES.

NOMBRE DEL DOCENTE:  
DR. JOSE MIGUEL RICALDI CULEBRO.

NOMBRE DE LA ALUMNA:  
GLADIS JALIXA RUIZ DE LA CRUZ.

FECHA DE ENTREGA:28/04/2023

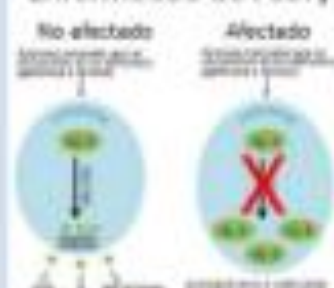
# ENFERMEDAD DE FABRY

REALIZADO POR: JALIXA RUIZ

## ¿QUÉ ES?

ES UN TRASTORNO HEREDITARIO DEL CATABOLISMO DE LOS GLUCOSFINGOLÍPIDOS PRODUCIDO POR EL DÉFICIT DEL ENZIMA LISOSOMAL  $\alpha$ -GALACTOSIDASA A ( $\alpha$ -GAL AL) QUE ORIGINA EL DEPÓSITO INTRACELULAR, ESPECIALMENTE GLUCOSFINGOLÍPIDOS (GL-3), EN EL ENDOTELIO VASCULAR Y OTROS TEJIDOS.

Enfermedad de Fabry



## EPIDEMIOLOGIA



LA INCIDENCIA DE LA ENFERMEDAD DE FABRY SE ESTIMA QUE OSCILA ENTRE UN VARÓN AFECTADO DE CADA 40,000- 60,000 NACIDOS VIVOS SIN EXISTIR DIFERENCIAS ENTRE RAZAS. SIN EMBARGO, SE DESCONOCE SU INCIDENCIA GLOBAL EN AMBOS SEXOS, YA QUE SE DEBERÍAN INCLUIR LAS FORMAS INCOMPLETAS DE COMIENZO TARDÍO, TANTO EN VARONES COMO EN MUJERES, QUE GENERALMENTE NO SE DIAGNOSTICAN.

## ETIOLOGIA

LA ENFERMEDAD DE FABRY ES UN TRASTORNO DEL METABOLISMO DE LOS GLUCOSFINGOLÍPIDOS, CAUSADO POR LA DEFICIENCIA FUNCIONAL DE  $\alpha$ -GALACTOSIDASA LISOSOMAL DEBIDO A VARIANTES PATOLÓGICAS DEL GÉN *GLA* (19P21.3-Q27). LA ACTIVIDAD DEFICIENTE RESULTA EN UN ACUMULO DE GLUCOSFINGOLÍPIDOS (GL-3) Y DE SU FORMA DISACILADA, 1,3-B-G, EN EL INTERIOR DE LOS LISOSOMAS, QUE SE CRYT QUE DESENCADENA UNA CASCAIDA DE TRINTEIS CEFUARS.



## CLINICA

ENTRE LOS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY PUEDEN FIGURAR LOS SIGUIENTES:

- PROBLEMAS RENALES
- SENSACIÓN DE CANSANCIO O DEBILIDAD
- DOLORACIÓN DISCRÉTICA
- LESIONES CUTÁNEAS
- EPISODIOS FRECUENTES DE FIEBRE
- PROBLEMAS ESTOMACIALES
- PROBLEMAS CARDIACOS
- PROBLEMAS DEL SISTEMA NERVIOSO



## DIAGNOSTICO

EL DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO DEFINITIVO IMPLICA LA DEMOSTRACIÓN DE UNA MARCADA DEFICIENCIA ENZIMÁTICA EN VARIOS PANGOCITOS Y LA IDENTIFICACIÓN DE UNA VARIANTE PATOLÓGICA DE *GLA*. EN DECISIONES, EL ANÁLISIS ENZIMÁTICO PUEDE AYUDAR A REVICAR HETEROGOCITOS. PERO A MENUDO ES NO CONCLUYENTE DEBIDO A LA INACTIVACIÓN DEL CROMOSOMA X, LO QUE OYUNCA A HEREDAR LAS PROPIAS NGTOSOMALES (INDICAPRO *GLA*) EN MUJERES.



## TRATAMIENTO

LA TERAPIA DE REPLAZO CON ENZIMA DERIVADAS DE PLANTAS, LA TERAPIA DE REDUCCIÓN DE SUSTRATO (RS) Y LA TERAPIA GÉNICA BASADA EN VECTORES VIRALES ADENOVIRALES ESTÁN ACTUALMENTE BAO INVESTIGACIÓN EN ENSAYOS CLÍNICOS. EL MANEJO CONVENCIONAL CONSISTE EN FELAR EL DOLOR CON ANALGÉSICOS, RETROPROTECCIÓN (INHIBIDORES DE LA ENZIMA CONVERTIDORA DE ANGIOTENSINA) O RECEPTORES DE LOS RECEPTORES DE ANGIOTENSINA, ANTIARRITMICOS, MARCAPASOS O DESFIBRILADORES AUTOMÁTICOS IMPLANTABLES, DÍALISIS Y TRASPLANTE RENAL.



## DEFECTOS

-CON LA EDA, SE DESARROLLA UN DAÑO PROGRESIVO EN LOS TEJIDOS QUE CONDUCE A INSUFICIENCIA ORGÁNICA, LA ENFERMEDAD RENAL TERMINAL Y LAS COMPLICACIONES CARDIOVASCULARES O CEREBROVASCULARES POTENCIALMENTE MORTALES LIMITAN LA ESPERANZA DE VIDA DE HOMBRES Y MUJERES NO TRATADOS EN COMPARACIÓN CON LA POBLACIÓN GENERAL.



### BIBLIOGRAFÍAS:

1. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3929071/pdf/ncj044394.pdf>
2. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3929071/pdf/ncj044394.pdf>
3. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3929071/pdf/ncj044394.pdf>