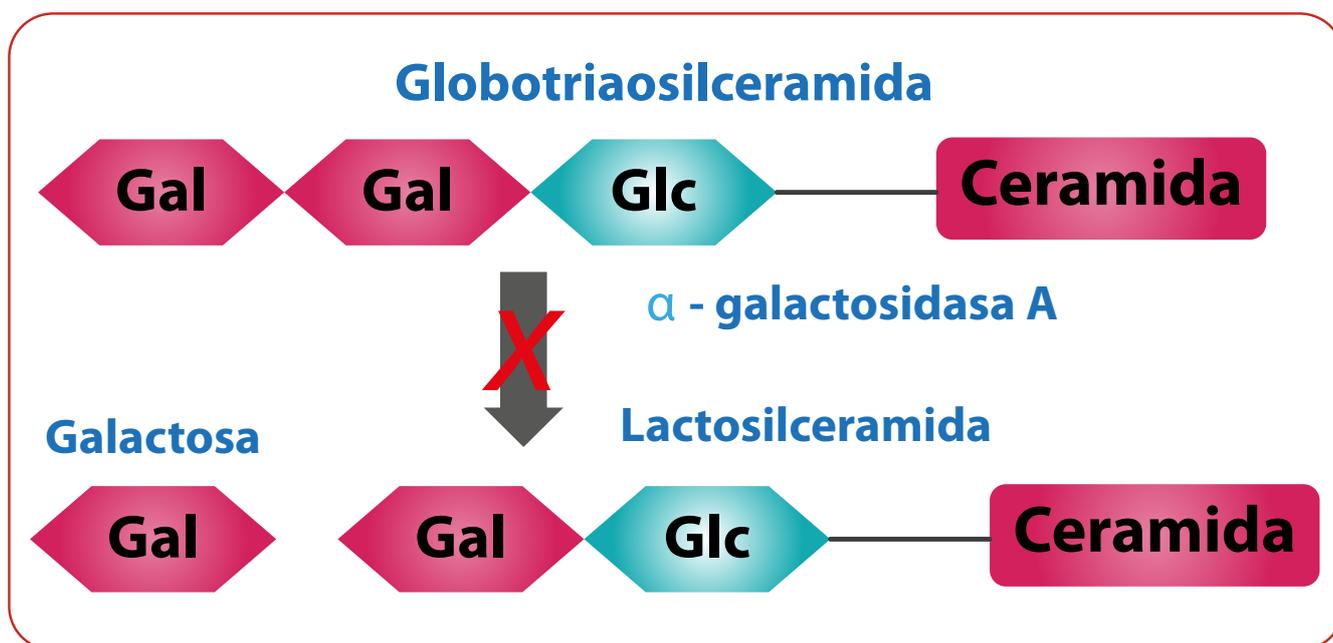


Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry **es una enfermedad genética rara producida por un déficit congénito de una enzima (proteína) que produce un acúmulo de una sustancia tóxica en las células.** Si se deja sin tratar, los órganos vitales como los riñones, el corazón y el cerebro con el tiempo comienzan a deteriorarse y pueden surgir complicaciones graves, a veces potencialmente mortales.



Gb3 se descompone a galactosa y lactosilceramida por enzima α -galactosidasa A, que falta en la enfermedad de Fabry.

**La enfermedad de Fabry se presenta
fundamentalmente de 2 formas:**

Forma clásica:

con síntomas tempranos (niños, adolescentes) y afectación de múltiples órganos.

Forma tardía:

que afecta principalmente a uno o dos órganos, especialmente corazón y/o riñón.

Diagnóstico



En los varones se basa en un análisis de sangre para medir el nivel de la enzima deficiente (alfa-galactosidasa A).

En las mujeres se precisa además un análisis genético.



Síntomas

Los síntomas de la enfermedad de Fabry varían mucho y tienden a aparecer a una edad más temprana en los niños que en las niñas. Los primeros síntomas incluyen:



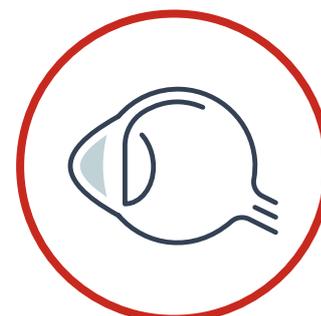
Dolor y malestar en las manos y los pies



Pequeñas manchas rojas en la piel (angioqueratomas)



Disminución en la sudoración



Cambios en la córnea del ojo

A medida que la enfermedad de Fabry progresa, pueden aparecer síntomas adicionales, incluyendo: fatiga, calambres abdominales, diarrea, dolores de cabeza; sordera o zumbido en los oídos, hinchazón de los tobillos, dolor en el pecho o palpitaciones.