

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.

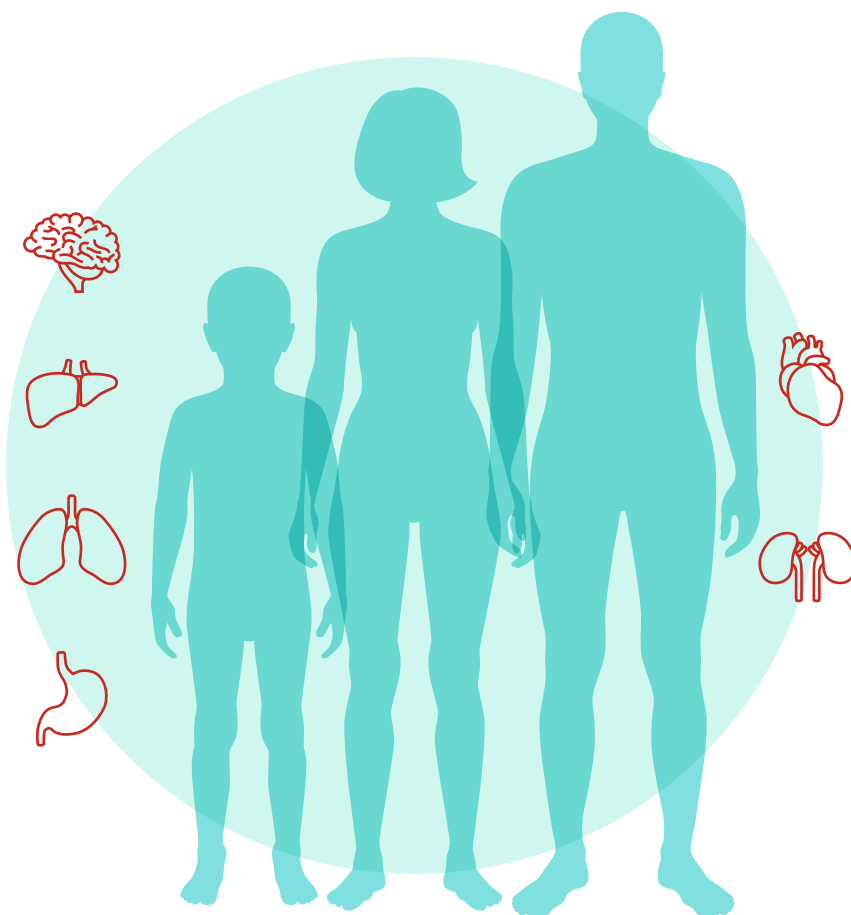
La enfermedad de Fabry se presenta fundamentalmente de dos formas:

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.



La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su condición personal, consulte a su médico. Fecha actualización, junio 2023.

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, de 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:



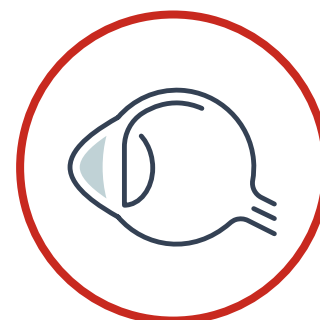
Dolor y malestar en las manos y los pies



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 y dolor en el pecho o palpitaciones.