

Enfermedad de Fabry

Folleto de información para el paciente

La enfermedad de Fabry es una patología rara, que actualmente tiene tratamiento

Con este folleto esperamos dar respuesta a algunas de las preguntas que puede tener sobre las causas, la transmisión hereditaria y el tratamiento de la enfermedad de Fabry.

Le ofrecemos consejos sobre lo que hacer si le han diagnosticado a usted o a algún familiar suyo esta enfermedad.



**Análisis
Familiar**
En la enfermedad de Fabry

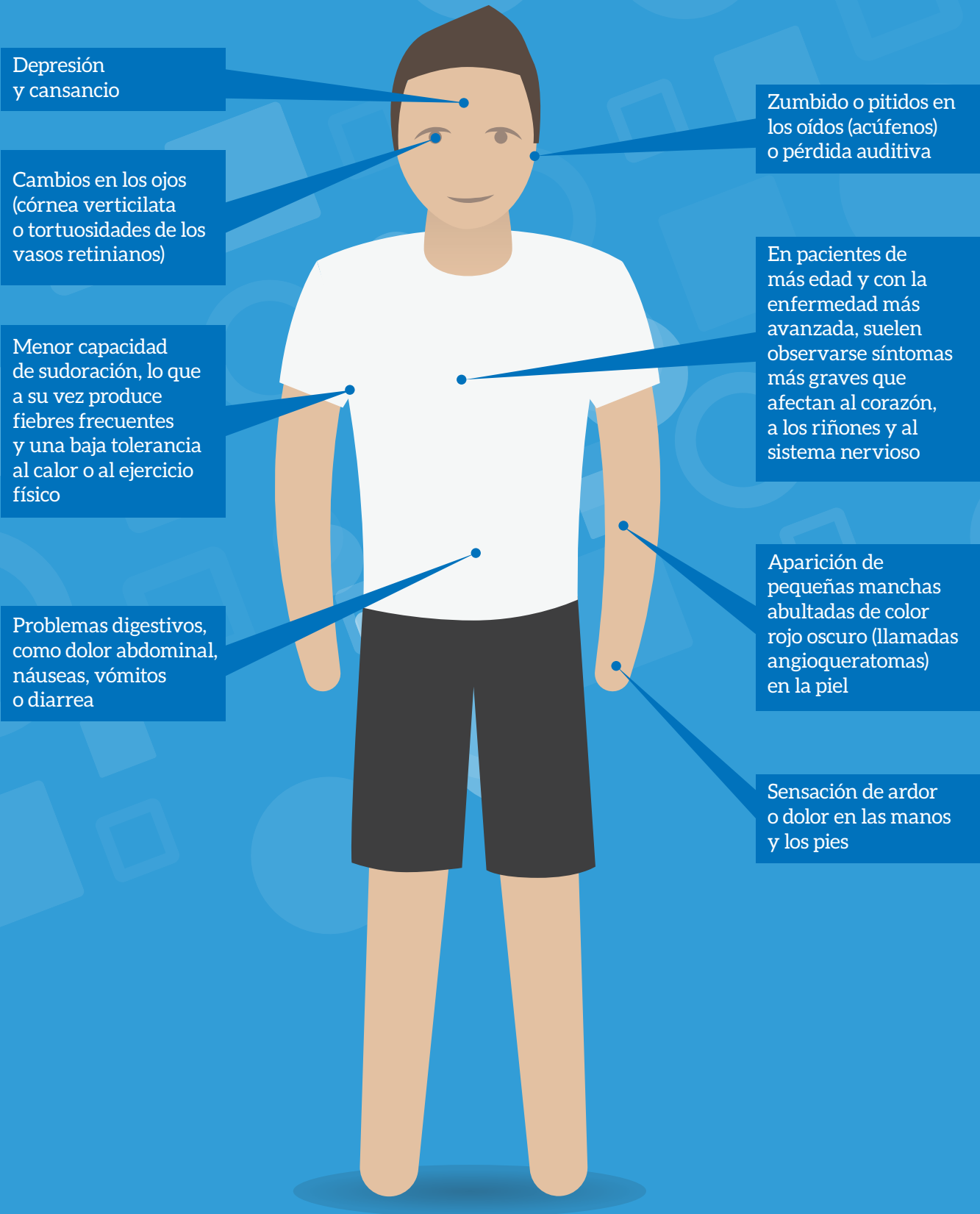
¿Cuáles son los síntomas?



Análisis Familiar
En la enfermedad de Fabry

Las personas que padecen la enfermedad de Fabry pueden verse afectadas de manera diferente y, en consecuencia, presentar diferentes grados y combinaciones de síntomas. En la mayoría de los casos, los síntomas se suelen iniciar en la adolescencia, aunque en algunos casos solo lo hacen en la edad adulta.

Los signos y síntomas más frecuentes son:





¿Qué es la enfermedad de Fabry?

La enfermedad de Fabry (o enfermedad de Anderson-Fabry) es un trastorno hereditario que se cree que afecta a cerca de 1 por cada 37.000 nacidos vivos¹.

Está causada por una deficiencia de la enzima llamada alfa galactosidasa A, que es responsable de la degradación y reciclaje de productos de desecho en el organismo.

La acumulación de estas sustancias químicas sin procesar interfiere con la capacidad de las células para funcionar correctamente, produciendo un daño progresivo en el organismo y una gran diversidad de síntomas y complicaciones.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad de Fabry?

Como la enfermedad de Fabry es tan rara y muchos de sus síntomas son comunes a los de otras enfermedades, la identificación correcta de este trastorno suele ser difícil. Ahora bien, una vez que el médico sospecha que su paciente puede tener la enfermedad de Fabry, el diagnóstico real para confirmar la dolencia se establece de forma sencilla y precisa con un análisis genético

y con la determinación de la actividad enzimática del paciente. Al tratarse de una enfermedad hereditaria, otras personas de su familia pueden tener enfermedad de Fabry. Es importante que hable con su médico de familia sobre su posible derivación a un especialista en enfermedades genéticas para que les evalúe.

¿En qué consiste el tratamiento de la enfermedad de Fabry?

La enfermedad de Fabry puede ser controlada eficazmente mediante terapia de sustitución enzimática, que se administra en forma de infusión en una vena y está diseñada para reponer

la enzima que le falta (alfa galactosidasa A) en el cuerpo e intentar conseguir con ello estabilizar o reducir los síntomas y las complicaciones asociadas.

1. Spada M, et al. High Incidence of Later-Onset Fabry Disease Revealed by Newborn Screening. Am J Hum Genet. 2006;79:31-40.

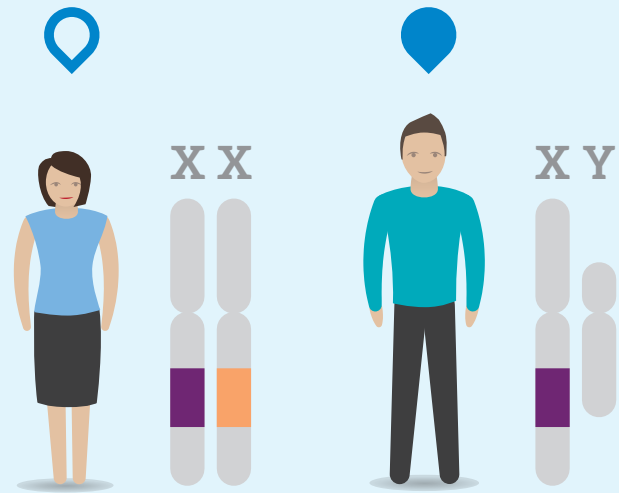
¿Cómo se transmite la enfermedad de Fabry?

La enfermedad de Fabry es un trastorno hereditario que puede ser transmitido genéticamente de padres a hijos, mediante un proceso que se ilustra aquí debajo.

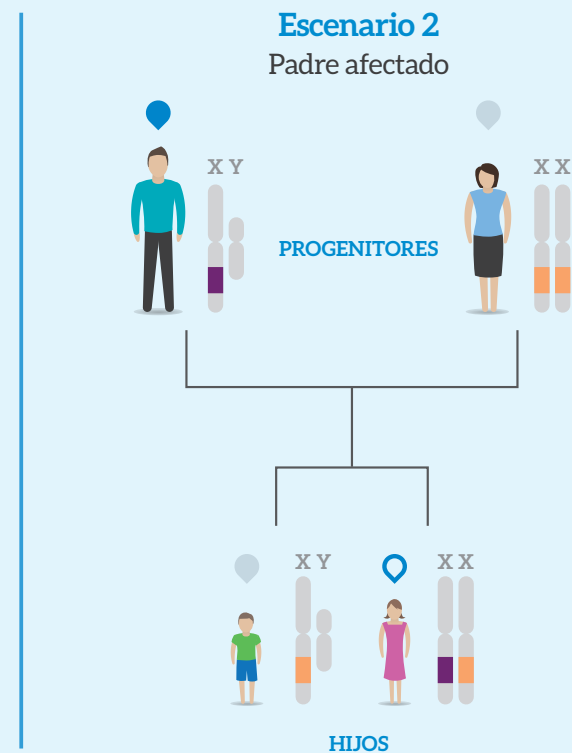
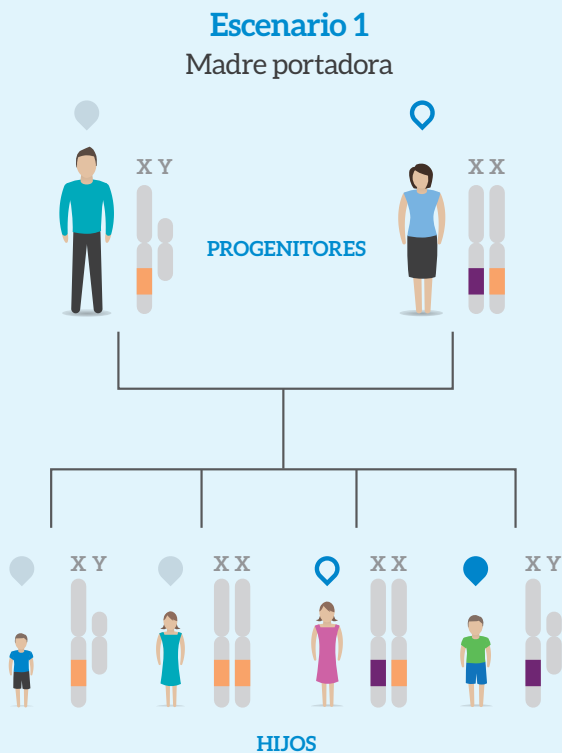
Todas las células del cuerpo humano tienen cromosomas, unas estructuras parecidas a filamentos que son portadoras de la información genética. Las mujeres tienen dos cromosomas X en cada célula (uno de cada progenitor) y los varones tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (el X de la madre y el Y del padre).

El gen responsable de la enfermedad de Fabry está localizado únicamente en el cromosoma X, por lo que se trata de una enfermedad ligada al cromosoma X.

En general, una madre portadora de una mutación en el gen tendrá una probabilidad del 50% de transmitirla a sus hijos de ambos sexos, mientras que un padre



afectado transmitirá el gen defectuoso a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos. El resultado son los dos escenarios que se representan aquí:



No afectados

Cromosoma X defectuoso

Mujer portadora

Cromosoma X normal

Varón afectado

¿Cómo puedo saber si alguno de mis familiares ha heredado la enfermedad de Fabry?



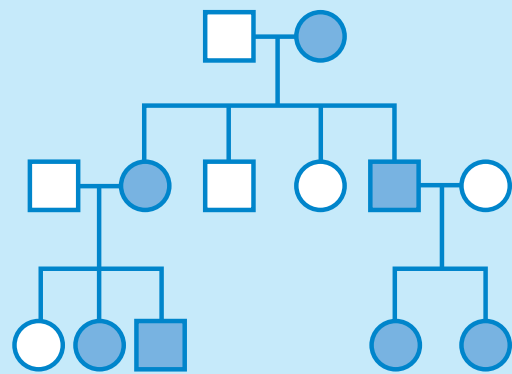
Análisis Familiar
En la enfermedad de Fabry

El gen defectuoso responsable de la enfermedad de Fabry puede transmitirse a lo largo de varias generaciones, por lo que puede afectar a muchos miembros de una misma familia. Para valorar el riesgo que tienen sus familiares de heredar la

enfermedad de Fabry, un médico le preguntará por los antecedentes médicos de su familia y elaborará un mapa del árbol familiar utilizando símbolos para representar las relaciones genéticas; es lo que se llama un **árbol genealógico**.

¿Qué es el árbol genealógico?

En un árbol genealógico, los varones están representados por cuadrados, las mujeres por círculos y las figuras en oscuro son personas que poseen el gen defectuoso. Esta sencilla representación permite condensar una gran cantidad de información en un diagrama sencillo, que los médicos pueden utilizar para visualizar los patrones de transmisión hereditaria y, una vez conocidos, a aquellos pacientes que están en riesgo de haber heredado la enfermedad se les debe hacer un estudio genético para saber si realmente la tienen o no.



¿Qué debo hacer si me han diagnosticado la enfermedad de Fabry?

La enfermedad de Fabry es una patología compleja que a menudo pasa desapercibida o se diagnostica mal. Un diagnóstico acertado significa que usted podría beneficiarse de un tratamiento específico que le ayude a mejorar sus síntomas.

Debido a la naturaleza hereditaria de este trastorno, el diagnóstico no solo tiene importantes consecuencias para su salud, sino que también puede tener implicaciones para su familia. En un estudio se comprobó que, por cada nuevo paciente al que se le diagnostica la enfermedad de Fabry (lo que se llama el "paciente índice"), se pueden encontrar otros



cinco casos más en la familia tras realizar un análisis genealógico exhaustivo. Por ello, es importante que hable con su médico o con un asesor genético sobre la conveniencia de elaborar un árbol genealógico que permita determinar si es necesario que algunos de sus familiares se hagan las pruebas.



¿Qué debo contar a mi familia sobre mi enfermedad?

Sabemos que el diagnóstico de una enfermedad rara y hereditaria (como es la enfermedad de Fabry) causa gran estrés a nivel familiar en la pareja o miedo al futuro de los hijos, y muchas preguntas. La información a la familia de que también ellos pueden tener la enfermedad puede ser complicada, pero les proporciona la oportunidad de ser diagnosticados correctamente.

Solicite asesoramiento a los profesionales médicos, que le ayudaran a decidir la mejor forma de comunicárselo a sus familiares, de tal manera que esté preparado para una conversación sincera y cuidadosa, y así facilitar el diagnóstico de otros familiares afectos.

Se sabe además que los vínculos familiares y sociales son necesarios para mantener un cierto confort afectivo y poder afrontar la adversidad; de ahí la importancia de las asociaciones de pacientes, a las que usted puede acudir.

