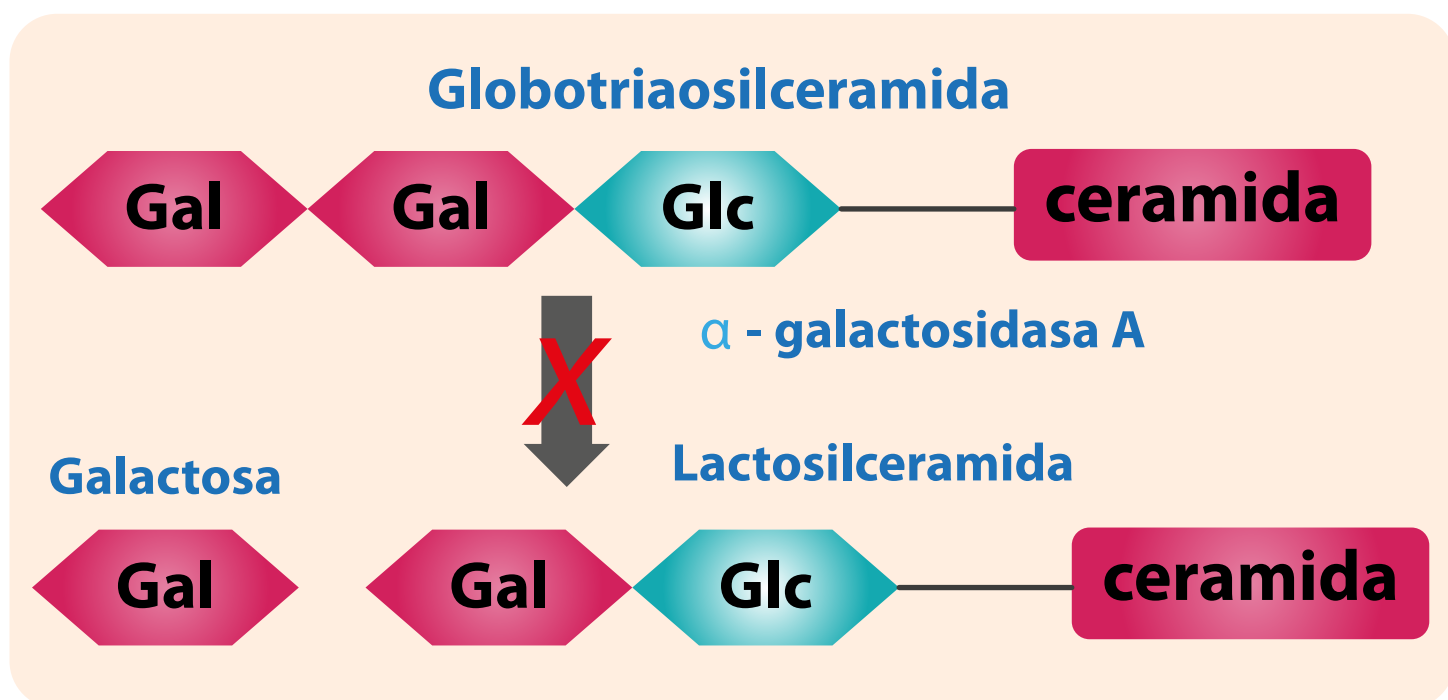


## Enfermedad de Fabry

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  $\alpha$ -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)



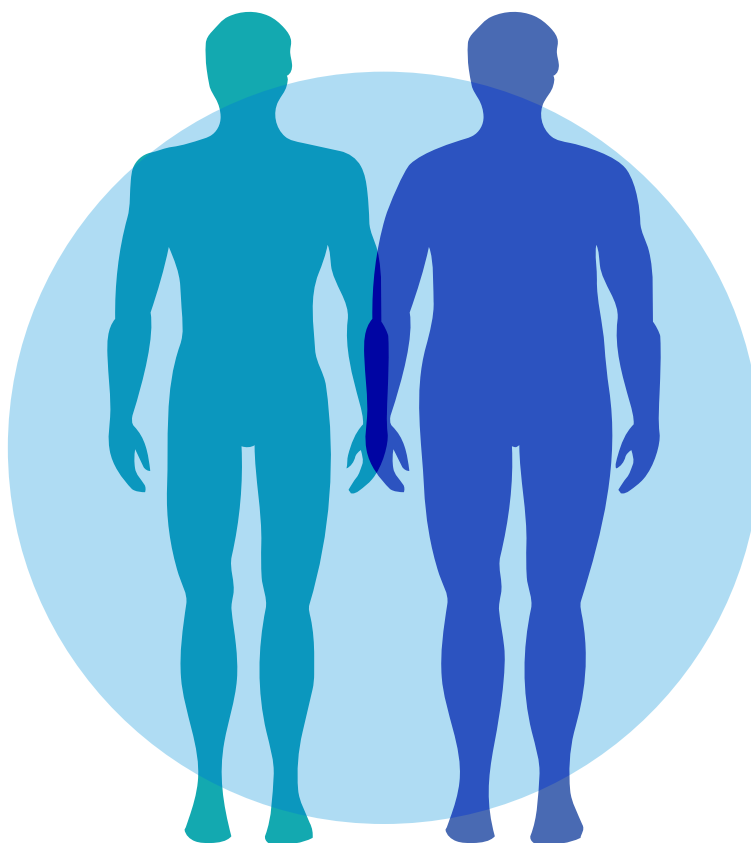
En las mujeres se precisa además un análisis genético



## 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 y 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