



FABRY ESTUDIO FAMILIAR

La enfermedad de Fabry es un trastorno poco diagnosticado.^{1,2}



En la enfermedad de Fabry, el retraso del diagnóstico desde la aparición de los síntomas es de al menos 10 años.^{1,2}



ÁRBOL GENEALÓGICO

El screening familiar ayuda a diagnosticar familiares en riesgo a una edad menor comparado con el diagnóstico basado en la sospecha clínica¹

El armado del árbol genealógico ayuda a detectar quiénes son los familiares en riesgo e indicar quiénes deberían ser testeados.¹



En promedio se pueden detectar 5 familiares por cada paciente índice Fabry.³



El uso del screening familiar en la práctica clínica permite detectar con éxito a los pacientes no diagnosticados, acortando los tiempos de diagnóstico, y por lo tanto garantizando la provisión de un tratamiento más temprano para el manejo efectivo de la enfermedad de Fabry, lo que puede impactar positivamente la vida de los pacientes.^{1,4,5}

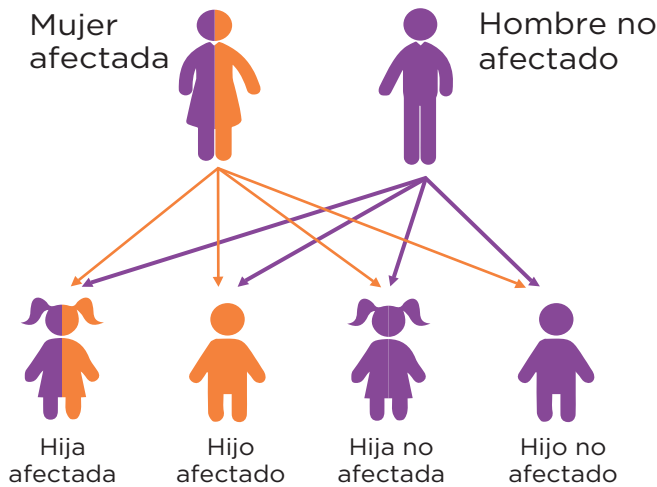
Referencias: **1.** Germain DP, et al. Mol Genet Genomic Med. 2021;9(5):e1666. **2.** Mehta A, et al. QJM. 2010;103(9):641-59. **3.** Laney DA, Fernho PM. J Genet Couns. 2008;17(1):79-83. **4.** Sunder-Plassmann G, Födinger M. Diagnosis of Fabry Disease: The Role of Screening and Case-finding Studies. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, eds. Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11592/> Accessed on: 22 August 2020. **5.** Hughes DA, Evans S, Milligan A, Richfield L, Mehta A. A Multidisciplinary Approach to the Care of Patients with Fabry Disease. In: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, eds. Fabry Disease: Perspectives from 5 Years of FOS. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK11587/?report=reader>. Accessed on: 22 August 2020.

SANOFI GENZYME

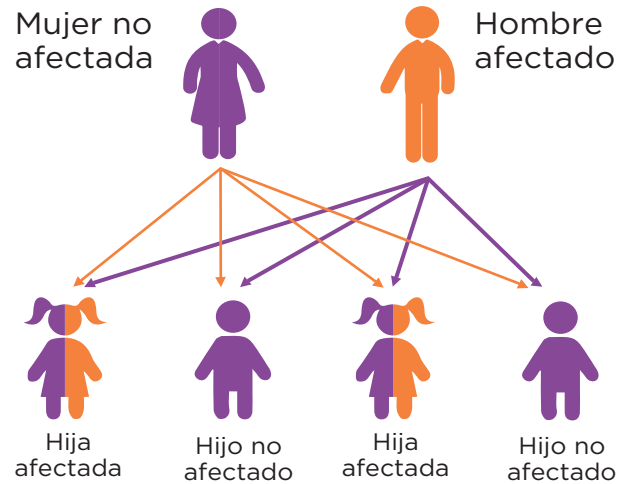


FABRY
ESTUDIO
FAMILIAR

Una mujer afectada (XX) va a tener una probabilidad del 50% de pasarle la mutación a cualquiera de sus hijos.⁶



Un hombre afectado (XY) va a pasarle la mutación a todas sus hijas mujeres. Que serán heterocigotas y ninguno de sus hijos varones será afectado.⁶



No hay transmisión de hombre a hombre de enfermedad de Fabry.⁶



¿Necesita asesoramiento para el armado del árbol genealógico?

Desde Sanofi tenemos un servicio tercerizado que puede ayudarlo.

Para ello puede solicitar información del programa de screening familiar y contactarse con el Departamento Médico de Sanofi a: diagnostico.conosur@sanofi.com

¿En qué consiste el programa de screening familiar?

Luego de conversar con su paciente sobre la posibilidad de estudiar a familiares en riesgo puede:

- Contactarse con el Departamento Médico de Sanofi, quien a su vez lo contactará con el servicio tercerizado

Este servicio:

- Se pondrá en contacto con el caso índice y sus familiares
- Realizará la construcción del árbol familiar
- Coordinará el testeo de los pacientes sospechosos
- Enviará reportes periódicos al médico solicitante sobre los estudios realizados y los avances del árbol

Para mantener la confidencialidad de los datos, Sanofi no tendrá acceso a información personal de pacientes ni de médicos, tampoco recibirá resultados de los estudios.

Referencias: **6.** Germain DP. Fabry disease. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30.