

# ¿Puede ser ENFERMEDAD DE FABRY?



## PREGUNTAS PARA HACERLE A SU PACIENTE

	SI	NO
1. ¿Tiene cosquilleo crónico o dolor quemante en sus manos o pies?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. ¿Ha experimentado episodios de extremo dolor de causa desconocida en sus manos y/o pies, posiblemente acompañado por fiebre?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. ¿Tiene problemas para transpirar o ejercitarse?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. ¿Tiene intolerancia al frío o al calor?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. ¿Tiene trastornos gastrointestinales frecuentes después de comer, como dolor, hinchazón, náuseas o diarrea?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. ¿Tiene manchas pequeñas rojizas en su piel, especialmente en la zona del "traje de baño"?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. ¿Tiene antecedentes familiares de enfermedad cardíaca temprana o valvular, falla renal, o ACV?	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

**Grupo de signos y síntomas que podrían ayudar a distinguir la Enfermedad de Fabry -un desorden progresivo, y potencialmente mortal- de otras condiciones más frecuentes.**

## SIGNOS Y SÍNTOMAS PROGRESIVOS

La enfermedad de Fabry clásica (tipo 1) es progresiva y afecta múltiples órganos. Este cuadro indica los signos y síntomas que pueden aparecer en las distintas etapas de la vida.<sup>1</sup> En los hombres su inicio se da a edades más tempranas que las mujeres.<sup>3,4</sup>

SÍNTOMAS	Infancia	Adolescencia	Adulthood
Pérdida auditiva y tinnitus	●	●	●
Episodios de crisis de dolor	●	●	●
Dolor neuropático	●	●	●
Hipohidrosis/anhidrosis	●	●	●
Opacidad corneal y lenticular	●	●	●
Fiebre recurrente	●	●	●
Intolerancia al calor y al frío	●	●	●
Manifestaciones psicosociales	●	●	●
Afección gastrointestinal	●	●	●
Proteinuria		●	●
Angioqueratomas		●	●
Fatiga		●	●
Insuficiencia renal			●
Complicaciones neurológicas			●
Enfermedad cerebrovascular			●
Disfunción cardíaca			●

# QUÉ HACER SI SOSPECHA DE ENFERMEDAD DE FABRY



## DIAGNÓSTICO EN HOMBRES:

- El ensayo enzimático de alfa galactosidasa es suficiente para el diagnóstico.
- Típicamente los hombres tienen 1% de los niveles de alfa galactosidasa normales en plasma y en leucocitos.<sup>2</sup>
- Para conocer la mutación realizar estudio molecular.



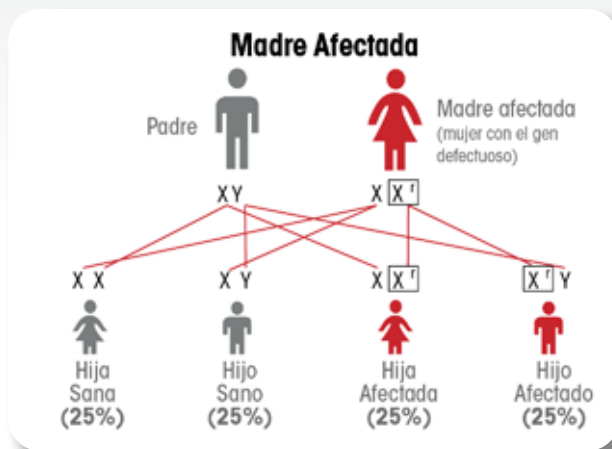
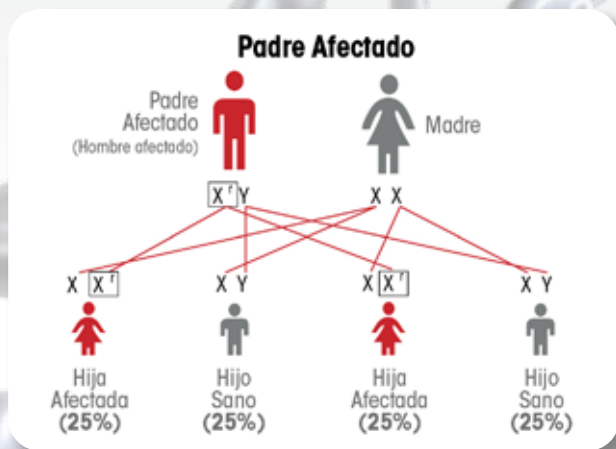
## DIAGNÓSTICO EN MUJERES:

- El ensayo enzimático solo, en general, es insuficiente para el diagnóstico.
- En caso de que el dosaje enzimático presente niveles debajo del valor de referencia y/o el dosaje de Lyso-GL-3 se encuentre por encima de sus valores de referencia, se deberá confirmar el diagnóstico con estudio molecular.
- También es necesario realizar el dosaje de Lyso-GL-3

## CÓMO SE HEREDA LA ENFERMEDAD DE FABRY

La enfermedad de Fabry es un enfermedad genética ligado al cromosoma X. Los hombres portadores del gen defectuoso se lo transmiten a todas sus hijas pero a ninguno de sus hijos. Las mujeres portadoras del gen defectuoso tienen una chance del 50% de transmitírselo a cada uno de sus descendientes.

Debido a que las mujeres poseen dos cromosomas X en cada célula somática, la presentación de los síntomas de la enfermedad de Fabry es más variable en hombres. Sin embargo, pueden desarrollar complicaciones potencialmente letales (inactivación aleatoria del cromosoma X).



1. Germain DP. Fabry disease. Orphanet journal of rare diseases. 2010 Dec;5(1):30.
2. Desnick RJ, Ioannou YA, Eng CM.  $\alpha$ -Galactosidase A Deficiency: Fabry Disease. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, Kinzler KW, Antonarakis SE, Ballabio A, Gibson K, Mitchell G. eds. New York, NY: McGraw-Hill; 2014. <http://ommbid.mhmedical.com/content.aspx?bookid=971&Sectionid=62644837>
3. Wang RY, Lelis A, Mirocha J, Wilcox WR. Heterozygous Fabry women are not just carriers, but have a significant burden of disease and impaired quality of life. Genet Med 2007;9:34-45.
4. Wilcox WR, Oliveira JP, Hopkin RJ, et al. Females with Fabry disease frequently have major organ involvement: Lessons from the Fabry Registry. Mol Genet Metab 2007; doi:10.1016/j.ymgme. 2007.09.013.
5. Franceschetti A. Fabry disease: ocular manifestations. In: Bergsma D, Bron AJ, Cotlier E (eds). The Eye and Inborn Errors in Metabolism. Vol. 12, No. 3. New York: AR Liss Co., 1976;195-208.

Material dirigido a médicos y/o profesionales de la salud

Genzyme de Argentina S.A.

Fondo de la Legua 161, Boulogne B1609JEB  
Pcia. de Buenos Aires - Argentina

GZSCO.FD.20.05.0153 - MAYO20