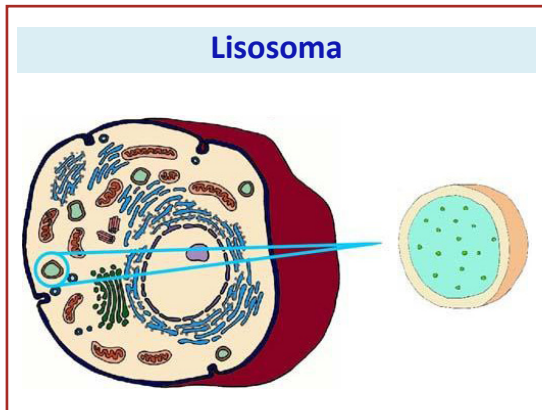


# ENFERMEDAD DE FABRY

## ¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE FABRY?

Es un error metabólico de herencia ligada al cromosoma X, debido a la deficiencia de la enzima lisosomal  $\alpha$ -galactosidasa A. Este defecto causa la acumulación anormal de un esfingolípido no degradado, la globotriaosilceramida (Gb3) en diferentes órganos y tejidos, por lo que se puede considerar una enfermedad de presentación multisistémica.

## ¿QUÉ ES EL LISOSOMA?



El lisosoma es una organela celular que contiene enzimas capaces de lisar (hidrolizar, degradar o romper) grandes moléculas.

## ¿QUÉ ES LA $\alpha$ -GALACTOSIDASA A?

Es una enzima lisosomal que degrada lípidos (grasas) complejos, glucoesfingolípidos, como la Gb3.

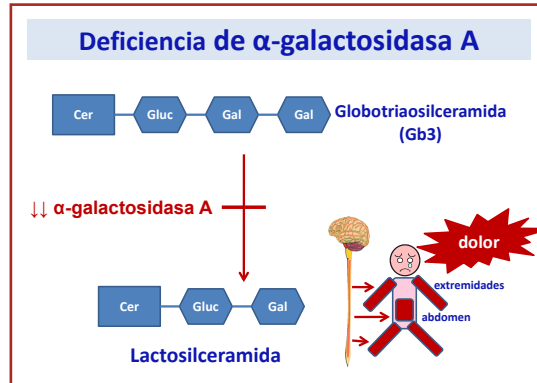
## ¿QUÉ SON LOS GLUCOESFINGOLÍPIDOS?

Están formados por la unión de una ceramida (esfingosina + ácido graso) con azúcares. El Gb3 está constituido por una ceramida unida a una cadena de azúcares formada por una glucosa y dos galactosas.



# ENFERMEDAD DE FABRY

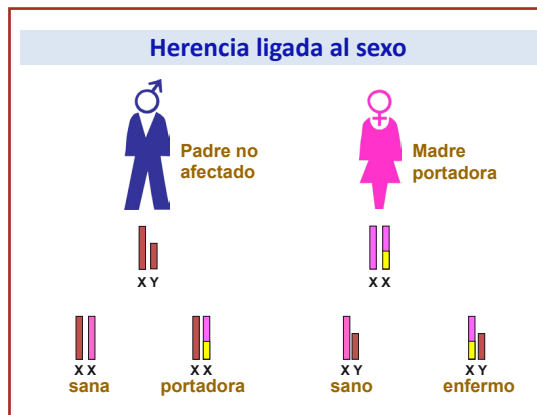
## ¿QUÉ OCURRE CUANDO SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE $\alpha$ -GALACTOSIDASA A?



Se acumula el Gb3 en las neuronas de los ganglios raquídeos del sistema nervioso y en diferentes órganos y tejidos, causando disfunción celular, tanto por afectación estructural como bioquímica, inflamatoria y fibrosis.

## ¿POR QUÉ SE PRODUCE UNA DEFICIENCIA DE $\alpha$ -GALACTOSIDASA A?

Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar o a degradar los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros



# ENFERMEDAD DE FABRY

padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de estos procesos del metabolismo. La deficiencia de actividad  $\alpha$ -galactosidasa A es causada por mutaciones (cambios estables y hereditarios) en el gen GLA que codifica esta enzima. Esta deficiencia es un trastorno genético de herencia ligada al cromosoma X, es decir, que es de transmisión materna.

## ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UNA ENFERMEDAD DE FABRY?

Aunque puede manifestarse ya en la primera década de la vida, la enfermedad de Fabry se diagnostica habitualmente a partir de los 20 años, ya que los síntomas son poco frecuentes en la infancia. Se manifiesta en los varones afectados, pero también, aunque con menor intensidad y más tardíamente en las mujeres portadoras. En la infancia suele iniciarse con dolor de predominio nocturno con sensación de quemazón en pies y manos, acompañado de hormigueo, desencadenado por temperaturas extremas, ejercicio físico y estrés. Puede ir acompañado de fiebre recurrente. Las manifestaciones gastrointestinales son dolor abdominal, náuseas, vómitos, diarrea, abdomen agudo. Muestran opacidades corneales características. En la adolescencia aparecen angioqueratomas, afectación renal (proteinuria, hematuria), fatigabilidad, pérdi-



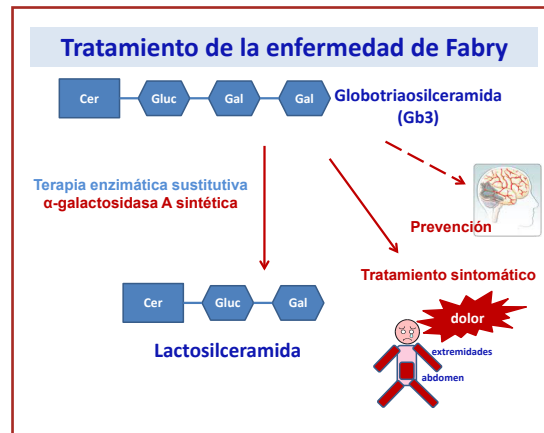
## ENFERMEDAD DE FABRY

da de audición y manifestaciones psicosociales. En el **adulto** se manifiesta una insuficiencia renal progresiva, afectación cardíaca (hipertrofia ventricular), accidentes cerebrovasculares precoces y obstrucción pulmonar.

### ¿CÓMO SE DIAGNOSTICA UN PACIENTE CON ENFERMEDAD DE KRABBE?

El diagnóstico se basa en los datos clínicos, la proteinuria y hematuria, la demostración del defecto de  $\alpha$ -galactosidasa A en leucocitos o en cultivo de fibroblastos y el estudio mutacional del gen *GLA*. El estudio genético permita el consejo genético y diagnóstico prenatal, si se requiere.

### ¿TIENE TRATAMIENTO LA ENFERMEDAD DE FABRY?



El **tratamiento enzimático sustitutivo** con una enzima sintética consigue la degradación intracelular de los glucoesfingolípidos acumulados, evitando la formación de nuevo material de depósito.

Por otra parte, el **tratamiento sintomático** consiste en aplicar las medidas y cuidados que alivien al paciente en función de la clínica que manifieste (dolor, trastornos gastrointestinales, etc), para mejorar su calidad de vida.

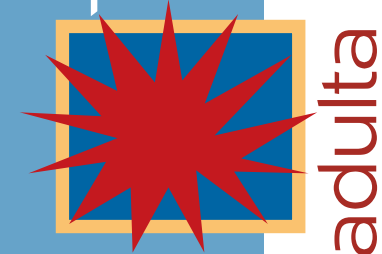
## ENFERMEDAD DE FABRY

La **enfermedad de Fabry** es un trastorno metabólico multisistémico grave, que conlleva consecuencias negativas para quien la padece. El diagnóstico y tratamiento precoces mejoran el pronóstico de la enfermedad y la calidad de vida de los pacientes.



# ENFERMEDAD DE FABRY

infantil



adulto

juvenil



UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU