

# ENFERMEDAD DE FABRY

## DEFINICIÓN PATOLOGÍA:

Trastorno de depósito lisosomal progresivo y potencialmente mortal, causado por la deficiencia de la enzima  $\alpha$ -galactosidasa A, lo que conduce a la acumulación de globotriaosilceramidas (GL-3), en las células, especialmente en el endotelio vascular.<sup>1</sup>



## DIAGNÓSTICO:

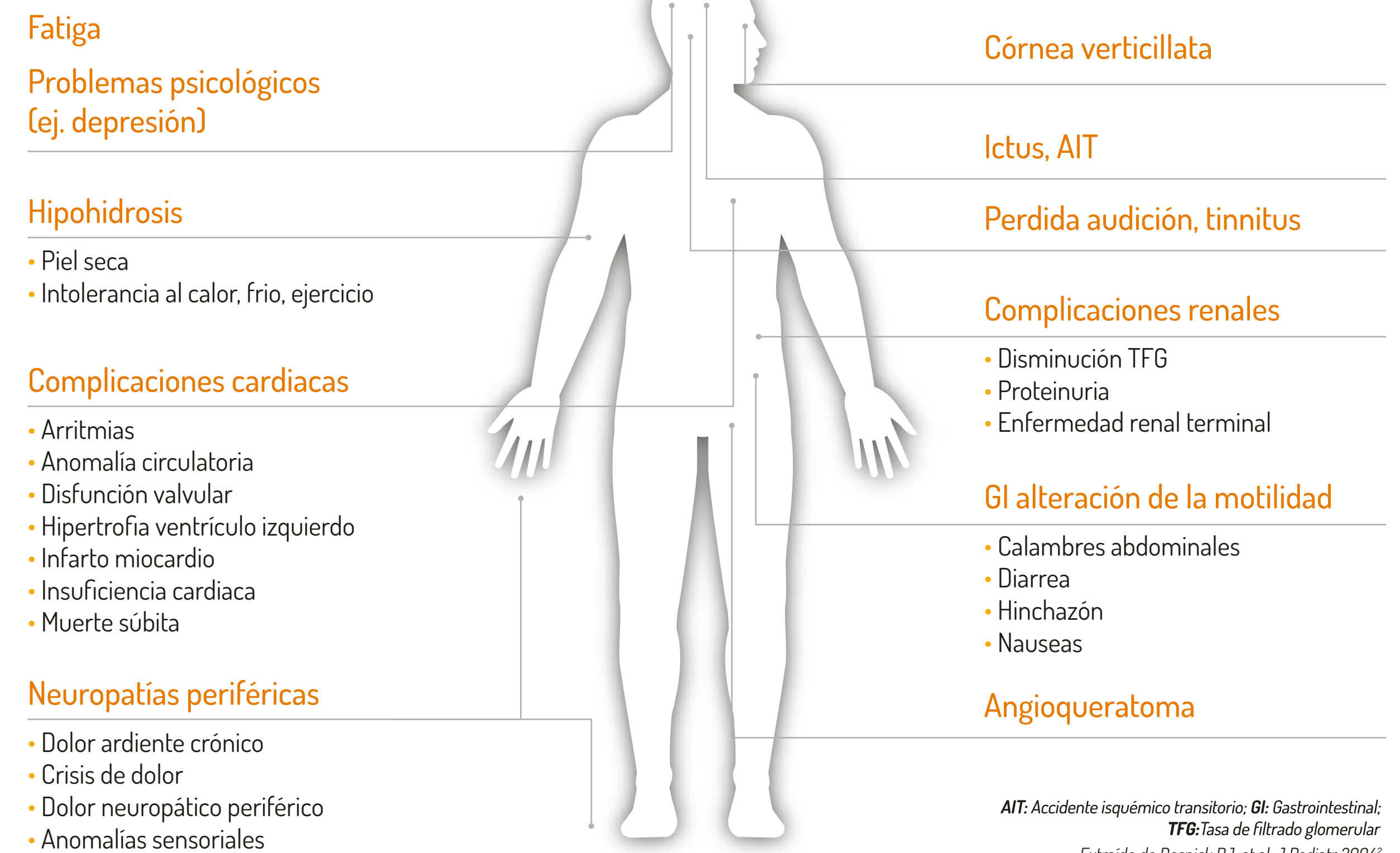
Aunque la Enfermedad de Fabry (EF) se presenta normalmente en la infancia o adolescencia, no suele diagnosticarse hasta la edad adulta. El diagnóstico y el tratamiento precoces son esenciales, ya que el daño de los órganos es progresivo, pudiendo ser irreversible y fatal. La variabilidad en el debut de la enfermedad y los síntomas inespecíficos, suele dificultar un diagnóstico adecuado y precoz.<sup>2,3</sup>

- > **Diagnóstico diferencial**,<sup>4</sup> sus síntomas pueden confundirse con: artritis reumatoide juvenil, fiebre reumática, eritromelalgia, neurosis, síndrome de Raynaud, esclerosis múltiple, lupus, apendicitis aguda, dolores del crecimiento, enfermedad vascular del colágeno.
- > **Diagnóstico de confirmación**, el diagnóstico se confirma mediante la baja o nula actividad, de la enzima  $\alpha$ -galactosidasa A, en plasma o suero, leucocitos, biopsias de tejidos o fibroblastos cultivados.

En mujeres, es necesario un análisis genético molecular o de mutaciones para establecer el diagnóstico definitivo.<sup>5,6</sup>

## SIGNOS Y SÍNTOMAS:

Los síntomas clínicos que provoca son: crisis progresivas de dolor, acroparestesia, angioqueratomas, depósitos de esfingolípidos en la córnea y el cristalino ("córnea verticillata", que generalmente no afecta a la visión) y, finalmente, entre los 30 y 50 años de vida, daño orgánico a nivel de riñón, corazón y sistema cerebrovascular.<sup>7</sup>



## HERENCIA:

Es una **enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X** que afecta tanto a varones como a mujeres

- > Cromosoma afectado por EF (X<sup>f</sup>)
- > Cromosoma no afectado (X)

