



RED FABRY

Entender la enfermedad de Fabry: **guía para pacientes y familiares**



© XXXXXX

Reservados todos los derechos. El contenido de esta publicación no puede ser reproducido, ni transmitido por ningún procedimiento electrónico o mecánico, incluyendo fotocopia, grabación magnética, ni registrado por ningún medio, sin la previa autorización por escrito del titular de los derechos de explotación.

Impreso en España.

Depósito legal: B-XXXXX-2019



ÍNDICE

01 Introducción	05
02 Enfermedad de Fabry	07
03 Genética e historial médico familiar	15
04 Vivir con la enfermedad de Fabry	19
05 Hablemos de la enfermedad de Fabry	25
06 Recursos y glosario	32



COMITÉ ASESOR

Por orden alfabético

Dr. Javier Aguirre Rodríguez

Pediatra - Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería.

Dr. Roberto Barriales Villa

Cardiólogo - Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

Dra. Marian Goicoechea Diezhandino

Nefróloga - Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Dr. José María Larrañaga Moreira

Cardiólogo - Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña.

Dr. Tomás Pérez Concha

Neurólogo - Hospital Universitario Cruces, Baracaldo.

Dra. Rosario Sánchez Martínez

Internista - Hospital General Universitario de Alicante.



ILUSTRACIONES

Alejandra Cea Riveiro



INTRODUCCIÓN



INTRODUCCIÓN

Este libro le ayudará a usted y a sus familiares a entender y hablar de su enfermedad. Hablar de su enfermedad le vendrá bien a usted y a su familia. Pero tómese su tiempo y hable de ello solo cuando esté preparado. Cada enfermo es diferente y usted y su familia también lo son. Aquí encontrará **diversas formas de abordar una conversación sobre la enfermedad de Fabry con su familia**. Se trata, por tanto, de seleccionar la que más le convenga.



ENFERMEDAD DE FABRY



ENFERMEDAD DE FABRY

¿Qué es la enfermedad de Fabry?

Empezamos por el principio. Todos los órganos de nuestro cuerpo están formados por **células**. Aunque podemos decir que todas las células son independientes por sí mismas, en cierta manera, las células que tienen una función parecida se juntan para formar los distintos órganos de nuestro cuerpo. Así, las células hepáticas forman el hígado, las células cardíacas forman el corazón, las células renales, los riñones, etc.

Nuestro cuerpo contiene miles de sustancias activas que se llaman **enzimas**. Por ejemplo, nuestro estómago dispone de enzimas que se encargan de la digestión de los alimentos que comemos todos los días. Otras enzimas que contiene nuestro organismo se localizan dentro de las distintas células que forman nuestro cuerpo. Y dentro de las células se localizan en unas vesículas que se llaman **lisosomas**. Los lisosomas tienen la misión de ayudar a nuestras células a digerir las grasas, las proteínas, los hidratos de carbono y otros productos que se generan en las células.

Las personas que padecen la enfermedad de Fabry desde el nacimiento tienen una enzima que o funciona mal o apenas existe. Esta enzima se llama **alfa-galactosidasa ácida** (a partir de ahora la llamaremos **alfa-gal**), y sirve para descomponer o digerir una sustancia grasa conocida como **globotriaosilceramida** (Gb3). En las personas con enfermedad de Fabry, al no poder digerir esta grasa porque les falta la enzima alfa-gal, se acumula en los lisosomas de las células, haciendo que, con el tiempo, estas no puedan desempeñar sus funciones con normalidad. Por ello, se dice que la enfermedad de Fabry es un trastorno de almacenamiento de los lisosomas o una **enfermedad lisosomal**.

La enfermedad de Fabry es una enfermedad de depósito (el Gb3, al no poder eliminarse, se va acumulando poco a poco en nuestro cuerpo) cuyas manifestaciones pueden aparecer a lo largo de la vida, en algunos casos de forma más precoz y en otros de forma más tardía, y puede afectar a la estructura y función de algunos órganos, principalmente el corazón, los riñones y el cerebro.

¿Cómo se transmite la enfermedad de Fabry?

La transmisión de la enfermedad de Fabry es un poco compleja. Los seres vivos existimos gracias a nuestros progenitores (padre y madre). Nuestros padres nos transmiten su **ADN (ácido desoxirribonucleico)**, que es el “material de la herencia” donde están escritas las instrucciones para formar un ser vivo. Si hay un error en esas instrucciones, puede que el ser vivo que se está formando padezca una enfermedad. El ADN se puede dividir en distintas partes o segmentos que se llaman **genes**. Cada gen es el responsable de formar una proteína, que pueden tener distintas funciones. Una de las más importantes es la de ser una enzima que “digiere” sustancias como la alfa-gal.

Este preciado material de la herencia se guarda en los **cromosomas**. Hay dos tipos de cromosomas: los autosomas y los sexuales, estos últimos son los cromosomas X y los cromosomas Y, que determinan el sexo del individuo. Las mujeres tienen dos cromosomas X (son XX), mientras que los hombres tienen un cromosoma X y otro Y (son XY). Cuando una pareja tiene un hijo varón es porque el padre le ha transmitido un cromosoma Y y la madre un cromosoma X. Si tienen una hija, es porque el padre le ha transmitido su cromosoma X y la madre uno de los dos cromosomas X que tiene. Recuerde: los hombres son XY y las mujeres XX.

La enfermedad de Fabry es una enfermedad genética. Es decir, el material genético que se transmite en los cromosomas que recibimos de nuestros progenitores tiene un pequeño defecto, exactamente en el gen denominado GLA. Este gen GLA es el encargado de formar la enzima alfa-gal. Si existe un defecto o un error en este gen, la enzima que va a formar va a ser defectuosa o escasa.

Pero **¿cómo se transmite la enfermedad de Fabry de padres a hijos?** El gen responsable de la enfermedad de Fabry se encuentra solo en el cromosoma X (recordad que las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres solo uno). Esto significa que hay diferencias en la forma en que la enfermedad de Fabry afecta a hombres y mujeres, y también en la forma en que se transmite a los hijos.

Es decir, los hombres con enfermedad de Fabry (tienen la enfermedad en el cromosoma X) no pueden transmitir la enfermedad a sus hijos varones (ya que les van a transmitir el cromosoma Y), pero sí a sus hijas (les van a transmitir el cromosoma X).

Las mujeres con enfermedad de Fabry, en cambio, pueden con la misma probabilidad transmitir la enfermedad, tanto a sus hijos como a sus hijas (porque siempre transmiten un cromosoma X, que es el que puede tener la enfermedad), o bien a ninguno de sus descendientes (si el que transmite es el cromosoma X sano) (**Figura 1**).

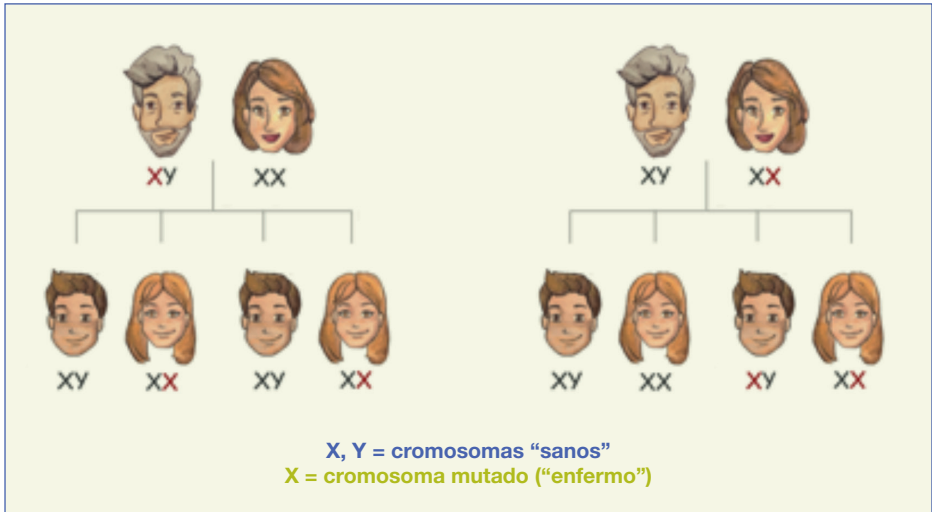


Figura 1. Patrón de descendencia en la enfermedad de Fabry. Al tratarse de una enfermedad ligada al cromosoma X, cuando el enfermo es el padre, todas sus hijas tendrán una copia del gen defectuoso. Sin embargo, cuando es la madre la que posee un cromosoma X portador de la enfermedad, la probabilidad de transmitir el gen defectuoso a los hijos, sin importar que se trate de niños o de niñas, será la mitad.

Pero **¿puedo padecer la enfermedad de Fabry si mis padres están totalmente sanos y no tienen ningún defecto en su ADN o material de la herencia?** Aunque parezca raro, sí. Veamos cómo puede suceder. Puede ocurrir que tu ADN se dañe durante su formación, aunque el que hayas recibido de tus padres sea normal. Esto es raro que ocurra, pero cuando sucede se dice que se ha producido una **"mutación de novo"** (es decir, se ha producido un error nuevo, que no lo tenían nuestros padres). Cuando ocurre esto ningún otro miembro de nuestra familia va a estar afectado, pero hay que tener en cuenta que, si tenemos descendencia, esta sí tiene un 50% de posibilidades de sufrir la enfermedad y heredar nuestra alteración.

¿Quién está en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry?

- Puede afectar indistintamente a hombres y mujeres, pero generalmente es más grave en los hombres. ¿Por qué? Recordemos que los hombres solo tienen un cromosoma X, el otro es un cromosoma Y que no tiene el gen GLA y, por tanto, solo puede funcionar con el X que tiene (si este está enfermo, pues no puede fabricar la enzima alfa-GLA o la fabrica muy defectuosa).
- Afecta por igual a cualquier raza o etnia y está distribuida por todo el mundo.
- Las mujeres con enfermedad de Fabry tienen un 50 % de probabilidades de transmitir la enfermedad a su descendencia: tanto hijas como hijos (recordad que la enfermedad va en el cromosoma X y la mujer tiene dos X).
- Los hombres con enfermedad de Fabry transmiten la enfermedad a todas sus hijas (porque les transmiten el cromosoma X), pero a ninguno de sus hijos (ya que les transmiten el cromosoma Y que nunca va a estar “enfermo”).

Signos y síntomas de la enfermedad de Fabry

Los síntomas pueden aparecer a una edad temprana en unos pacientes (durante la infancia) y en otros de forma más tardía (a partir de los 30-40 años), pudiendo, además, variar mucho, incluso entre los miembros afectados de una misma familia (**Figura 2**). Algunos de los síntomas son:

- **Fatiga o cansancio** al hacer esfuerzos.
- **Dolor por sensación de quemazón en manos y pies** que a veces incapacita al niño o al joven para llevar a cabo una vida normal (se debe al depósito de la Gb3 en los nervios).
- **Disminución en la capacidad de sudar**, que causa una menor tolerancia al calor.
- Cambio en la estructura de la córnea del ojo; es la llamada “**cornea verticillata**” que no afecta a la visión, con lo cual es muy difícil de diagnosticar, a no ser que un oftalmólogo le examine con una lámpara de hendidura.

- Pequeñas manchas rojas o moradas en la piel con relieve (**angioqueratomas**) que pueden distribuirse por todo el cuerpo.
- **Problemas de audición.**
- **Fiebre** de origen desconocido.
- **Problemas gastrointestinales** (dolor abdominal, necesidad de ir rápido al baño tras las comidas...).
- **Problemas en el riñón** (lo veremos porque se comienza perdiendo proteínas en la orina y se detectará únicamente con un análisis de orina).
- **Problemas en el corazón** (el corazón con la edad se va engrosando, lo que puede llevarnos a sufrir palpitaciones, taquicardias o dolor de pecho).
- **Ictus** o accidentes cerebrovasculares en los casos en que llega poco riego a una parte del cerebro.
- **Trastornos psiquiátricos**, como depresión, irritabilidad o cambios de humor.

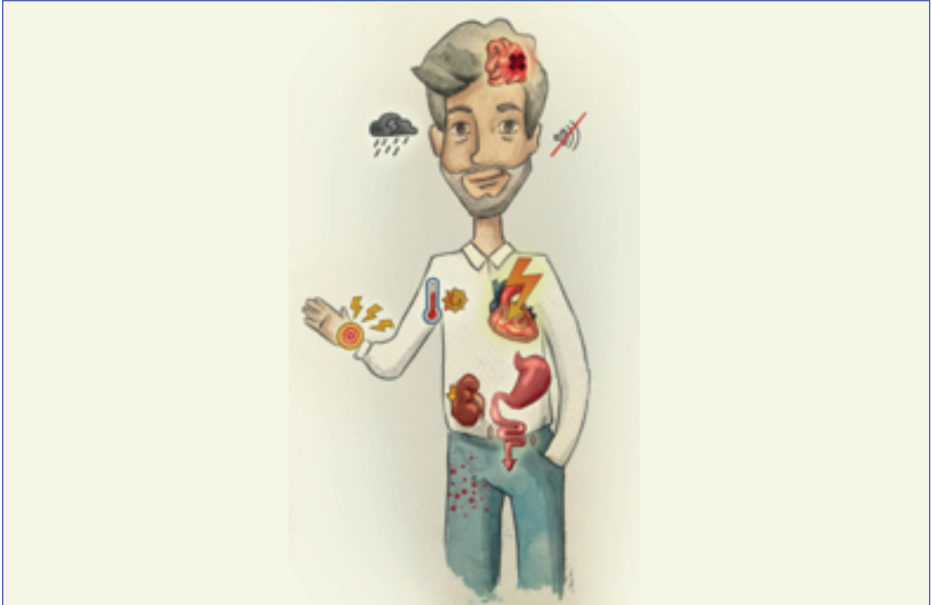


Figura 2. Representación de los signos y síntomas más habituales en la enfermedad de Fabry.

Diagnóstico

En la enfermedad de Fabry suele ocurrir que, al ser poco frecuente y al tener al principio síntomas muy generales, los médicos la confundan con otras enfermedades y no lleguen a diagnosticarla en sus fases iniciales. El hecho de que, en algunos pacientes, la enfermedad aparezca en la infancia —en niños de 4 años— hace que los signos y síntomas asociados se ignoren o malinterpreten por parte de los padres, profesionales sanitarios, profesores, cuidadores y demás personal que esté en contacto con el niño.

¿Cómo podemos diagnosticar la enfermedad de Fabry?

Si existe la sospecha de enfermedad de Fabry por los síntomas que presenta el paciente, o por los antecedentes familiares, es necesario realizar un análisis de sangre, muchas veces basta con un “análisis de gota seca”, es decir, la sangre se recoge en un papel especial.

Se medirán diferentes parámetros:

- La **actividad de la enzima alfa-gal**.
- Los valores de **liso-Gb3**, una molécula que se produce a partir del Gb3 acumulado.
- Y un **test genético** para ver si hay un error en el gen. Este análisis se puede realizar en sangre y en saliva.

En varones con la enfermedad de Fabry, la actividad de la enzima estará disminuida con respecto a la población sana, mientras que los niveles de liso-Gb3 estarán anormalmente elevados. Por el contrario, en el caso de las mujeres, la actividad de la enzima alfa-gal y el liso-Gb3 pueden encontrarse dentro de valores normales (al tener dos cromosomas X como hemos comentado anteriormente), por lo que el diagnóstico definitivo se realizará mediante el análisis genético.

En algunos casos, es posible que para confirmar el diagnóstico sean necesarias pruebas adicionales.

Si usted necesita hacerse un test genético para el diagnóstico de la enfermedad de Fabry, deberá contactar con un médico especialista en dicha enfermedad. Estos médicos pueden pertenecer a distintas especialidades: pueden ser cardiólogos pertenecientes a Unidades de Cardiopatías Familiares, nefrólogos pertenecientes a Servicios de Nefrología con Unidades de Hemodiálisis o Trasplante Renal, médicos internistas de Unidades de Enfermedades Minoritarias, neurólogos de Servicios de Neurología con Unidades de Ictus, pediatras de Unidades de Neuropediatría, genetistas, dermatólogos, etc. **Dependerá de la unidad especializada en enfermedad de Fabry que exista en su zona.** Normalmente, estas unidades suelen ser multidisciplinares y agrupan a varios de estos especialistas.



GENÉTICA E HISTORIAL MÉDICO FAMILIAR



GENÉTICA E HISTORIAL MÉDICO FAMILIAR

¿Qué es un árbol familiar o genealógico o “pedigree”?

Como la enfermedad de Fabry es una enfermedad que se origina en nuestros genes, donde almacenamos el “material de la herencia”, cuando una persona la padece, se debe estudiar a los demás miembros de la familia, ya que existe la posibilidad de que también hayan heredado la enfermedad. Así, su médico le hará una serie de preguntas sobre la salud de sus **familiares de primer grado** (que son padres, hermanos-as e hijos-as) y en ocasiones **los familiares de segundo grado** (abuelos-as, tíos-as, etc.).

El médico dibujará, con toda esta información, lo que llamamos **árbol familiar, árbol genealógico** o **“pedigree”**. Los varones se representan por cuadrados y las mujeres por círculos (**Figura 3**).

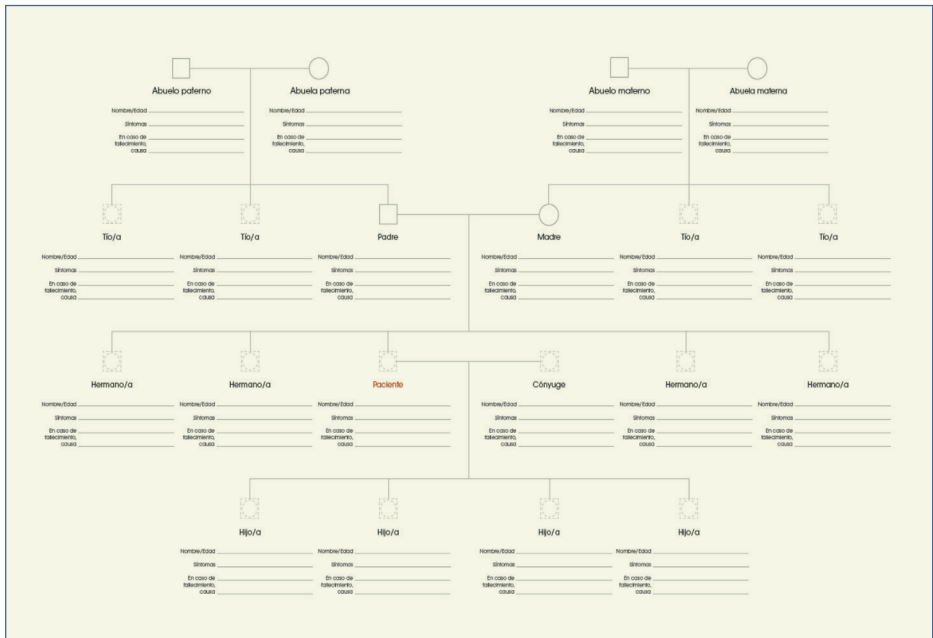


Figura 3. Representación de un árbol genealógico o familiar.

Al dibujar este árbol, su médico se dará cuenta de qué familiares pueden estar en riesgo de padecer la enfermedad y deberán ser estudiados y qué familiares no necesitan ser estudiados. Además, este análisis puede ser necesario para completar su propio diagnóstico.

Algunas preguntas necesarias para hacer un árbol familiar

- ¿Sabe si sus padres o sus abuelos tomaban medicamentos regularmente? Si lo sabe, ¿qué tipo de medicamentos y para qué servían?
- ¿De qué han muerto sus familiares?
- ¿Hay alguna enfermedad que sea común en su familia?
- ¿Hay algo más que quiera contarme de su vida o de los problemas de salud en su familia?

Quiero saber más sobre mis genes

Los genes son como un pequeño manual de instrucciones que hay dentro de cada una de nuestras células. Puesto que todos y cada uno de nosotros tenemos ciertas diferencias en nuestros genes, podría decirse que cada uno de nosotros es portador de un manual de instrucciones diferente.

Los genes son la razón por la que cada uno de nosotros tiene unos rasgos únicos y diferentes a los del resto:

- Una persona tiene dos copias de cada gen, una heredada por parte de su madre y, la otra, por parte de su padre.
- Los genes llevan instrucciones precisas e indican a nuestras células cómo trabajar y cómo crecer.
- Cualquier cambio que se produce en un gen se llama **mutación** o **variante genética**.
- Los genes se encuentran en el interior de las células. Nuestro cuerpo está formado por billones de células que trabajan juntas.

- Los genes se organizan en estructuras superiores denominadas **cro-mosomas**. En el ser humano hay 23 pares de cromosomas: 22 pares + cromosomas sexuales (XX en la mujer; XY en el hombre). Hay dos copias de cada cromosoma en cada célula: una de herencia paterna y una de herencia materna.
- Los cromosomas están hechos de ADN. El ADN es el código especial que deletrea las instrucciones de nuestros genes (**Figura 4**).



Figura 4. Cada gen está compuesto por un segmento de ADN. Así, genes distintos llevarán segmentos de ADN diferentes. A su vez, los genes se agrupan formando una estructura llamada **cromosoma**.



VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE FABRY



VIVIR CON LA ENFERMEDAD DE FABRY

¿Qué le ocurre a un enfermo de Fabry?

Vivir con una enfermedad genética es algo que puede cambiar nuestras vidas y la de nuestros familiares. Afortunadamente, conocemos muy bien en qué consiste la enfermedad de Fabry, sobre todo en lo que se refiere a sus causas, manejo de los síntomas y efectos psicológicos.

Y lo más importante, la enfermedad de Fabry tiene hoy en día tratamiento que puede frenar la evolución de la enfermedad y mejorar los síntomas. La detección precoz de la enfermedad, antes de que se dañen los órganos principales (corazón, cerebro, riñón...), es fundamental, ya que el inicio de un tratamiento puede frenar la progresión.

Por último, no hay que olvidar que, si usted padece la enfermedad de Fabry y quiere tener descendencia, existen diversas técnicas para evitar que su hijo-a padezca la enfermedad.

¿Por qué la enfermedad de Fabry afecta de distinta manera a hombres y a mujeres?

A diferencia de lo que se pensaba antes, las mujeres que presentan la alteración genética de la enfermedad de Fabry, en muchos casos, no son solo portadoras de la enfermedad, sino que también la padecen.

Cuando el hombre hereda un cromosoma X con la mutación genética de la enfermedad de Fabry, no producirá la enzima alfa-gal (o si la produce será a una concentración muy baja). Mientras que la mujer, que hereda dos cromosomas X, solo desarrollará la enfermedad si la copia del cromosoma X que se activa es la portadora de la mutación. El hecho de que se active una u otra copia ocurre por un fenómeno al azar que se llama **inactivación del cromosoma X**. Cada órgano en el cuerpo de una mujer tiene su propio patrón de inactivación del cromosoma X.

Estadísticamente, esto debería significar que solo el 50% de las mujeres portadoras desarrollarán los síntomas de la enfermedad de Fabry. Sin embargo, al igual

que al tirar una moneda no siempre se repite la misma probabilidad del 50 % de que salga cara o cruz, puede ocurrir que la inactivación del cromosoma X de lugar a un 60 % de los cromosomas X funcionando con normalidad en un órgano, pero solo un 40 % en otro órgano. De ahí que la gravedad de la enfermedad de Fabry sea tan variable en la mujer.

Calidad de vida: trastornos psicológicos y emocionales

Muchos de los afectados por la enfermedad de Fabry pueden experimentar sentimientos de depresión, aislamiento, desesperación o, incluso, la negación de sus síntomas. Los pacientes con enfermedad de Fabry experimentan un cierto deterioro en su calidad de vida, especialmente en la edad adulta.

Como con cualquier otra enfermedad rara que no tenga unos síntomas visibles desde el exterior, a los enfermos de Fabry les resulta muy difícil explicar su enfermedad a otras personas, incluyendo a profesores, amigos, compañeros de trabajo o, incluso, familiares. A veces, hasta puede resultarles difícil el hecho de que los profesionales médicos les tomen en serio, dada la vaguedad de los síntomas y la dificultad para hallar un diagnóstico.

Las personas que padecen la enfermedad de Fabry pueden ser acusadas de “vagas” o de inventar unos síntomas que no se han diagnosticado adecuadamente.

Cuando se realiza el diagnóstico de enfermedad de Fabry mediante los test enzimáticos y/o genéticos a algunas personas “se les puede venir el mundo encima”. Sin embargo, para otros es una liberación el encontrar una explicación a sus síntomas.

Saber que uno está enfermo y que puede transmitir la enfermedad a sus hijos, o que pueden padecerla otros familiares cercanos, puede ser algo muy duro y difícil de asumir. Se puede sentir miedo o enfado, ambas sensaciones son absolutamente normales. En tal caso, es muy recomendable hablar con alguien que haya pasado por lo mismo que está pasando usted, con sus mismos miedos y preocupaciones.

Es importante que consiga la ayuda que necesita y que comprenda que usted puede hacerse con el control de la enfermedad. Son muy importantes las aso-

ciaciones de pacientes con enfermedad de Fabry, ya que usted puede hablar con personas que han pasado y ya han superado los mismos miedos y dudas a los que usted se enfrenta. En ocasiones, no es lo mismo que su médico le explique lo que puede sentir o bien que sea otro paciente como usted, de su misma edad, el que le explique las sensaciones y miedos que ha tenido y cómo los ha ido superando.

Del mismo modo que nuestra salud física nos afecta emocionalmente, nuestra salud psicológica puede hacerlo físicamente. Es muy importante, por tanto, que prestemos atención a nuestra salud física, pero también a nuestra salud emocional y psicológica. Construir una red de apoyo puede ser de utilidad para no sentirse solo al afrontar la enfermedad. Ser abierto con su familia y sus amigos y dialogar sobre la enfermedad de Fabry con ellos puede contribuir a que comprendan y se sientan incluidos. Asimismo, también puede ayudarle compartir su experiencia a través de las redes y grupos de apoyo, que pueden darle la oportunidad de ponerse en contacto con otras personas en la misma situación.

Conocer más sobre su enfermedad, sus síntomas y cómo manejarlos es fundamental a la hora de liberar sus miedos e incertidumbres sobre la enfermedad de Fabry. Para ello, lo mejor será ponerse en manos de especialistas. El asesoramiento médico le va a ayudar a tener una información correcta de la enfermedad y de cómo manejar sus síntomas.

La ayuda de un **terapeuta o de un psicólogo clínico** también puede ser necesaria en muchas ocasiones. En definitiva, todo ello va a contribuir a que las personas enfermas de Fabry recuperen el control de sus vidas y de su enfermedad.

¡No tenga miedo de pedir ayuda! Hay muchas maneras de conseguirla y son varios los tipos de ayuda de la que se puede beneficiar. Desde lo meramente práctico (como sentirse apoyado por alguien que le acompañe a la consulta), a lo emocional (alguien con quien sus miedos o preocupaciones se conviertan en seguridades) o de opinión (alguien que le ayude a imaginar lo que puede ocurrir y cómo superarlo).

¿Cómo es la familia en la que hay un enfermo de Fabry?

La enfermedad de Fabry es hereditaria, lo que significa que se transmite a través de las generaciones. Si usted tiene la enfermedad de Fabry, puede haber alguien en su familia —adultos o niños— que también la tenga y aún no lo sepa. Esto afecta a abuelos, padres, tíos, hijos y primos.

Los médicos expertos en enfermedad de Fabry le asesorarán sobre quién debe hacerse un test de diagnóstico de la enfermedad. Por ejemplo, si se ha demostrado que usted ha heredado la enfermedad de Fabry por línea materna, no es necesario evaluar la línea paterna de la familia.

Conocer el historial familiar de salud puede ayudarle a la hora de tomar decisiones para usted mismo y para su familia:

- Asegurarse de que todos los miembros de su familia se han hecho el test de la enfermedad de Fabry.
- Informarse correctamente a la hora de tener hijos, eligiendo las opciones viables que hoy día le ofrece la medicina reproductiva.
- Visitar a su especialista para saber el grado de afectación de su enfermedad.



Negar la enfermedad

La enfermedad de Fabry es una enfermedad rara y, como tal, hay personas que se niegan a admitir que tal condición pueda formar parte de su historia familiar.

¡No debemos ignorar la enfermedad! Saber que a uno mismo o a otro miembro de la familia se le ha diagnosticado la enfermedad de Fabry puede generar un estado de desesperación y depresión que nos lleve a negar esta situación.

Lo único que conseguiremos será no ir en búsqueda del cuidado médico que el enfermo de Fabry necesita. Culparnos del hecho de que podemos transmitir la enfermedad a nuestros hijos no hace otra cosa que negar esta condición o retrasar el diagnóstico de la enfermedad en los niños, lo que puede tener consecuencias muy negativas.

Diferencias culturales

Las diferencias culturales pueden hacernos percibir las enfermedades de un modo muy distinto. En algunos casos, incluso haciéndonos sentir culpables o avergonzados. La respuesta a cualquiera de estas reacciones ante la enfermedad suele ser la de mostrarse reacio a hablar del diagnóstico, incluso dentro de la propia familia, y negarse a ir al médico.



HABLEMOS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY



HABLEMOS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

¿Por qué tengo que hablar con mi familia sobre mi enfermedad?

Usted comparte muchas cosas con su familia, incluso aquello que hace que se ponga enfermo. Los miembros de una familia pueden tener en común no solo los genes, sino también los hábitos de salud, la dieta, el entorno familiar. Todo ello hace que compartan los mismos riesgos de tener los mismos problemas de salud.

Las enfermedades más comunes (las que afectan al corazón, la diabetes, etc.) no dejan de ser condiciones clínicas multifactoriales o, lo que es lo mismo, se deben a una combinación de factores: los genes, el estilo de vida o el entorno. Ahora bien, en estos casos, personas con los mismos genes no tienen por qué desarrollar la misma enfermedad si eligen opciones de vida diferentes, como vivir en un ambiente diferente o llevar una vida más sana.

Por el contrario, hay enfermedades que se deben a una mutación puntual en un solo gen (segmento de ADN) y que aparecen ya al nacer. Este es el caso de la enfermedad de Fabry, donde los genes tienen un papel mucho más importante que el ambiente en el que vivamos o el estilo de vida.

Es importante que hable con su médico y con su familia de todos los tipos de enfermedades (comunes o raras, moderadas, graves o fatales, agudas o crónicas). Saber de antemano lo que ha ocurrido en su familia puede ayudarle a tomar decisiones más adecuadas sobre su salud.



¿Cómo hablar con mi familia sobre la enfermedad de Fabry?

Los síntomas de la enfermedad de Fabry son diferentes a los de enfermedades comunes como la enfermedad coronaria, la diabetes o el cáncer, aunque los pasos que ha de tomar a la hora de hablar con su familia son los mismos.

Hable con su familia

La mejor fuente de información sobre su familia son sus propios parientes y viceversa; es decir, usted también es una fuente de información para ellos. Cualquier evento que se celebre en familia puede convertirse en una buena oportunidad para hablar con sus familiares. Comparta con ellos su propósito de conocer más y mejor su enfermedad. Explíqueles que la información que está compartiendo con ellos puede ayudar, no solo a usted, sino a toda la familia, a recibir mejores tratamientos médicos. Puede hacerles preguntas sobre su salud y contarles lo que sabe de la suya propia.

Utilice la información que ya tiene

Mostrar los resultados de sus pruebas, el informe médico o cualquier otro documento que hable de su diagnóstico puede ser fundamental a la hora de ayudar a sus familiares a que entiendan mejor su enfermedad y la probabilidad de que alguno de ellos o de sus hijos puedan también verse afectados por ella.

Otros contenidos, como las páginas web que haya consultado o incluso este librito que ahora mismo está entre sus manos, también podrían resultar útiles para explicar a su familia en qué consiste la enfermedad de Fabry y la importancia del historial familiar de salud.

Planifique la conversación individualmente

Tras plantear el tema de su enfermedad, es posible que alguno de sus familiares quiera conversar más detalladamente con usted. Esto le dará la oportunidad de responder cualquier pregunta y de resolver las dudas que usted mismo tenga.

Es importante que este tipo de conversaciones se haga en el momento adecuado, cuando usted y su familiar se encuentren con ánimo y en disposición de hacerlo. No servirá de nada forzar una conversación si estamos cansados o no es un buen momento para mantenerla, ya que a esta charla hay que darle la energía y atención que merecen.

Hágale entender a su familiar que está dispuesto a responder a todas sus preguntas y que la conversación que están manteniendo no será la única, y que quizás necesiten retomarla en el futuro.

Vaya acompañado

Podría serle útil que le acompañe algún amigo, un pariente médico o algún profesional que sepa de la enfermedad de Fabry y que le haya ayudado a entender su diagnóstico y tratamiento.

Comuníquese por correo

A la hora de contar o recibir noticias relacionadas con la salud, algunas personas se sienten más cómodas enviando una carta o un correo electrónico. Puede ocurrir que prefiera enviar un mensaje a su familia para ponerles al día sobre su salud y cómo se encuentra conviviendo con la enfermedad de Fabry. Llegado el caso, su médico o la enfermera de la consulta podría ayudarle a redactarla y determinar cuál de sus familiares se beneficiaría más de conocer esta información.



Incluso su médico/enfermera puede indicarle cómo sus familiares pueden ponerse en contacto con el equipo médico, para planear una cita presencial y explicarles la enfermedad (usted puede acompañarlos o no, como sus familiares prefieran).

¿Cómo me preparo para afrontar esta conversación?

Tenga a mano todos los datos. Para poder responder a cualquier pregunta que quiera hacer su familia, es conveniente que tenga a mano todos los datos posibles sobre su enfermedad (o las fuentes a las que remitirles).

Sepa el impacto que pueda tener en su familia

Con cada uno de los miembros de su familia con los que usted hable, es necesario conocer cuál puede llegar a ser el alcance para ellos del diagnóstico de su enfermedad. Puesto que la mutación responsable de la enfermedad de Fabry es hereditaria, es posible que alguno de sus familiares también la tenga (véase el apartado *¿Cómo se transmite la enfermedad de Fabry?*).

Esté preparado ante las posibles reacciones

Sea sensible al deseo de otras personas de no querer hablar de ciertos temas. Algunos miembros de su familia puede que no se sientan cómodos hablando de sus problemas de salud, sobre todo cuando también pueden afectarles directamente a ellos. Déjeles claro que usted respeta su silencio y adviértales que estará dispuesto a hablar siempre que ellos quieran.

¿Cómo iniciar la conversación?

No hay una única forma de empezar una conversación con su familia sobre su estado de salud y la enfermedad de Fabry. Sí es importante que, tras contar su propia historia, informe a sus familiares sobre los síntomas de esta enfermedad.

¿Qué debo hacer si mi familia no quiere hablar de la enfermedad de Fabry?

Puede que algunos miembros de la familia no entiendan la importancia que tiene conocer la enfermedad de Fabry. Otros pueden sentir cierto nerviosismo ante la posibilidad de que ellos mismos tengan la enfermedad. Es normal que nos sintamos ansiosos o incómodos ante algo que nos es desconocido. Todos alcan-

zamos niveles emocionales diferentes en momentos diferentes y, por ello, procesamos la información que se nos da de un modo diferente.

Es decisión suya el hecho de empezar la conversación hablando sobre otros problemas de salud más comunes que pueden afectar a sus familiares, como la hipertensión o el colesterol alto, para luego pasar a hablar de la enfermedad de Fabry. Déjeles bien claro que, a pesar de no poder minimizar el riesgo que supone ser un enfermo de Fabry, puede continuar adelante con su vida y tener, como hacen ellos, sus aficiones, una carrera profesional y una familia.

Trate de que todos sus familiares se impliquen en el conocimiento de la enfermedad, incluso aquellos que se muestran más reacios o la niegan. Si no están dispuestos a hacerlo para ellos mismos, al menos pueden hacerlo por la salud de sus hijos y del resto de la familia.

Si sus familiares siguen reacios, hay que respetar sus deseos. La negación es también una manera de enfrentarse al problema. Aunque parezca que no están escuchando, es muy probable que sí que estén oyendo lo que usted está diciendo. Déjeles un tiempo para pensarlo y adaptarse a la idea de que un miembro de la familia tiene la enfermedad de Fabry.

Puede que otros familiares no sepan cómo responder ante la enfermedad en ese preciso instante, pero quizá quieran hablar de ello en el futuro. Si esto ocurre, estarán mejor preparados y estarán más dispuestos a compartir lo que saben de la enfermedad de Fabry, bien sea porque lo han oído o les han remitido a otras fuentes de información.

Hágales saber que usted está dispuesto a hablar cuando ellos también lo estén, y facilíteles todos los recursos de que disponga cuando vea que tienen ganas de aprender.



Si sus familiares se niegan a hablar de la enfermedad de Fabry, puede que usted se sienta herido, molesto o aislado. Intente comprender que no es raro que alguno de ellos reaccione así y que se enfrenten a la información a su manera.

Esto no significa que les traiga sin cuidado. En ese caso, es recomendable que usted busque el apoyo de su médico, de sus amigos, de otros familiares o de otras personas que padecen Fabry.

Por último, si un familiar decidiera no hacerse la prueba genética de la mutación de Fabry, anímele a que vaya al médico a que le controlen la función de su corazón y de sus riñones. Estos órganos están entre los más afectados por la enfermedad.



RECURSOS Y GLOSARIO



RECURSOS

- Asociación de apoyo a pacientes y familiares, MPS España: www.mpseps.org
- Para conocer más la enfermedad: rarasperoreales.es
- Otros grupos de información y apoyo (en inglés): www.fabry.org

GLOSARIO

- **ADN** – Siglas de ácido desoxirribonucleico, el almacén de todo carácter hereditario. Todos los cromosomas están compuestos de genes, y los genes están compuestos de ADN.
- **Alfa-galactosidasa A (alfa-gal)** – Enzima que no está presente, que no es efectiva o que se presenta en cantidades inadecuadas en las personas con enfermedad de Fabry. Normalmente se encuentra en los lisosomas.
- **Angioqueratomas** – Lesiones de color rojo oscuro o azul en la piel, planas o con cierta elevación, que se encuentran por debajo de la cintura y por encima de las rodillas. Son habituales en los pacientes con enfermedad de Fabry.
- **Córnea** – Parte transparente anterior del ojo.
- **Cromosoma** – Hilera de ADN y proteína que se encuentra en todas las células de las plantas y los animales. Los cromosomas llevan los genes que definen la composición corporal de una persona (por ejemplo, el color del cabello y de los ojos, la expresión de enfermedades, etc.).
- **Cromosoma X** – Cromosoma asociado a los rasgos femeninos. Todas las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.

- **Enfermedad ligada al cromosoma X** – Enfermedad genética en la que el gen alterado lo lleva el cromosoma X. La enfermedad de Fabry está ligada al cromosoma X.
- **Enfermedad de Fabry** – Trastorno genético generado por una deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A.
- **Enzima** – Proteína que cataliza la transformación química de otras sustancias. Las enzimas descomponen o alteran químicamente sustancias para que el cuerpo las utilice o las excrete. El nombre de las enzimas se forma comúnmente añadiendo el sufijo “asa” a la palabra que las describe.
- **Gen** – Segmento de ADN que proporciona el código para la síntesis de una sustancia en particular. Cada gen ocupa un lugar específico en un cromosoma, lo que define la composición y la función corporal de una persona.
- **Genético** – Relacionado con los genes (trastorno genético).
- **Gb3** – Siglas de globotriaosilceramida (también puede denominarse **GI3**).
- **Globotriaosilceramida** – Tipo de compuesto glicosfingolípido que se acumula en la pared del vaso sanguíneo de las personas que padecen enfermedad de Fabry, a causa de una deficiencia de alfa-galactosidasa A.
- **Liso-Gb3** – Es un compuesto derivado del Gb3, más soluble que el Gb3 y, por lo tanto, más fácil de detectar en sangre, de ahí su uso como biomarcador en el diagnóstico y seguimiento de la enfermedad.
- **Lisosoma** – Pequeña estructura dentro de la mayoría de las células, cuya función es la de una fábrica química. Los lisosomas contienen y generan varias enzimas que digieren o descomponen ciertas sustancias. En el caso de la enfermedad de Fabry, el Gb3 se acumula en los lisosomas.
- **Proteína** – Molécula que constituye la parte esencial del funcionamiento de todas las células (por ejemplo, el crecimiento celular, la producción energética, el metabolismo).

- **Trastorno por almacenamiento lisosomal** – Enfermedad que resulta del almacenamiento o de la acumulación de sustancias dentro de los lisosomas. La enfermedad de Fabry es un trastorno por almacenamiento lisosomal.



RED FABRY

Entender la enfermedad de Fabry:
guía para pacientes y familiares