

# ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?



*FOLLETO PARA PACIENTES CON  
LA ENFERMEDAD DE FABRY  
Una guía para familiares y amigos*



Este folleto ha sido realizado con la colaboración  
de Shire Pharmaceuticals Ibérica, S.L.

Fecha de preparación Octubre 2010



## *¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?*

### *El equipo de "familiares y amigos"*

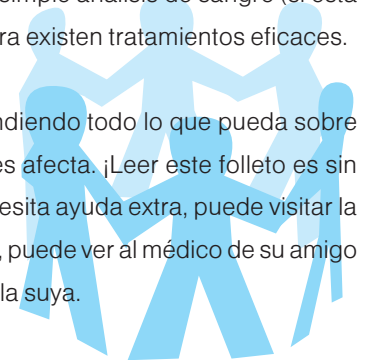
Todos necesitamos una buena red de apoyo y saber que hay personas a nuestro alrededor para compartir los buenos momentos, ofrecer consuelo durante los malos tiempos y ser un apoyo fiable cuando hace falta ayuda práctica.

Tener una enfermedad crónica como la enfermedad de Fabry, con sus síntomas imprevisibles y a menudo discapacitantes, significa que su amigo o familiar podría necesitar más apoyo que la mayoría. Amigos, familiares y, por supuesto, el equipo de médicos, pueden contribuir a marcar una gran diferencia en cuanto a lo bien que se enfrenten a tener la enfermedad de Fabry.

Conocer que su amigo o familiar ha sido diagnosticado con un trastorno genético probablemente haya sido una gran conmoción tanto para usted como para ellos – especialmente si usted es un familiar cercano y ahora está preocupado por su propia salud, por saber si usted también ha heredado la enfermedad y la ha transmitido a sus hijos.

Es importante recordar – para tranquilizar a todos sus “familiares y amigos” – que muchas personas que tienen la enfermedad de Fabry tienen vidas largas, felices y gratificantes. La enfermedad de Fabry es fácil de diagnosticar con un simple análisis de sangre (si está preocupado porque pudiera tener la enfermedad), y ahora existen tratamientos eficaces.

La mejor forma de ayudar a su familiar o amigo es aprendiendo todo lo que pueda sobre la enfermedad de Fabry, e intentar comprender como les afecta. ¡Leer este folleto es sin lugar a dudas un comienzo muy prometedor! Pero si necesita ayuda extra, puede visitar la página web recomendada al final de este folleto. También, puede ver al médico de su amigo o familiar, si está preocupado por la salud de ellos o por la suya.



## *¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?*

### *¿Qué es la enfermedad de Fabry?*

- La enfermedad de Fabry (también conocida como la enfermedad Anderson-Fabry en nombre de los dos científicos que la descubrieron) es una enfermedad genética poco común causada por la falta de una importante enzima denominada galactosidasa.
- Normalmente, la galactosidasa está presente en la mayoría de las células del cuerpo y ayuda a descomponer las sustancias grasas llamadas lípidos.
- Las personas con la enfermedad de Fabry han heredado un gen defectuoso que produce niveles reducidos de la galactosidasa. Esto produce la acumulación de una sustancia grasa conocida como globotriaosilceramida o Gb<sub>3</sub> en los lisosomas de las células.
- Como la Gb<sub>3</sub> empieza a acumularse en los lisosomas de las células, la enfermedad de Fabry a menudo se conoce como un "trastorno de depósito lisosomal".
- La Gb<sub>3</sub> tiende a acumularse mayoritariamente en los riñones, corazón y células nerviosas y en las paredes de los vasos sanguíneos. Eventualmente, las células y los tejidos empiezan a deteriorarse y empiezan a aparecer los síntomas.
- Los tejidos y órganos más seriamente afectados en la enfermedad de Fabry son la piel, los ojos, los riñones, el corazón y el cerebro.



### *¿Quién padece la enfermedad de Fabry?*

- La enfermedad de Fabry afecta a hombres y mujeres de todos los orígenes étnicos en todas las partes del mundo. Los síntomas de la enfermedad pueden comenzar durante la infancia, aunque la mayoría aparecen en la adolescencia o al principio de la edad adulta.
- No se sabe la prevalencia exacta de la enfermedad de Fabry. Algunos autores describen una incidencia de uno en cada 3.100 recién nacidos varones, mientras que otros dan la cifra de uno en cada 120.000 recién nacidos varones.
- El gen defectuoso responsable de la enfermedad de Fabry se encuentra en el cromosoma X, que es uno de los dos cromosomas que determinan el sexo de una persona. Los hombres tienen un cromosoma X que heredan de su madre y un cromosoma Y que heredan de su padre. Las mujeres tienen dos cromosomas X.
- Como los hombres sólo tienen un cromosoma X, si este contiene el gen defectuoso de la enfermedad de Fabry, tendrá la enfermedad de Fabry.
- Si una mujer afectada con la enfermedad de Fabry tiene hijos con un hombre no afectado, tiene una probabilidad de transmitir el gen defectuoso al 50% de sus hijos y/o hijas.
- Si un hombre afectado con la enfermedad de Fabry tiene hijos con una mujer no afectada, ninguno de sus hijos heredará la enfermedad, pero todas sus hijas tendrán la enfermedad de Fabry.

## ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?

### ¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Fabry?

- La enfermedad de Fabry está asociada a una amplia gama de síntomas que pueden variar de un día a otro y de persona a persona. Algunas personas con la enfermedad de Fabry pueden tener sólo síntomas leves durante toda su vida, mientras que otras sufren síntomas graves desde una temprana edad. Normalmente los síntomas tienden a aparecer a una edad menor en niños que en niñas.
- La mayoría de las personas con la enfermedad de Fabry son diagnosticadas cuando tienen entre 30 y 45 años – a menudo después de muchos años de sufrir los síntomas.

Los síntomas precoces de la enfermedad de Fabry (que a veces aparecen por primera vez en la infancia) incluyen:

- Dolor y molestia en las manos y pies, a menudo causados por el clima caluroso o el ejercicio
- Sarpullido de color rojo oscuro con manchas (llamado angioqueratoma) que normalmente aparece entre el ombligo y las rodillas
- Disminución en la capacidad de sudar (transpirar), que provoca sobrecalentamiento y menor tolerancia al calor
- Cambios característicos en la cornea del ojo, sin que afecten a la visión.

*"Realmente es una enfermedad extraña y algunas personas son diagnosticadas incorrectamente de fatiga crónica e incluso de hipocondría."*

*María – Paciente con la enfermedad de Fabry*



Con el tiempo, la enfermedad de Fabry progresa y pueden aparecer síntomas adicionales, que incluyen:

- Fatiga (a menudo extrema y discapacitante)
- Retortijones abdominales, movimientos intestinales frecuentes poco después de comer, diarrea y náusea
- Dolor de cabeza
- Pérdida auditiva o tinnitus (ruidos en los oídos)
- Edema en los tobillos
- Dolor en el pecho o palpitaciones.

- Todos estos síntomas son el resultado de la acumulación gradual de la sustancia grasa, Gb<sub>3</sub>, en las células y tejidos. Si la enfermedad de Fabry se deja sin tratar, eventualmente órganos vitales empiezan a deteriorarse y puede que surjan complicaciones graves que a veces podrían poner la vida en peligro.

Las complicaciones potencialmente graves asociadas con la enfermedad de Fabry incluyen:

- Enfermedad renal, que conduce a la pérdida de proteínas por la orina (proteinuria) y a una posible insuficiencia renal
- Cardiopatía incluyendo cambios en la forma y función del corazón, latido del corazón irregular e insuficiencia en válvulas cardíacas
- Interrupción del flujo sanguíneo normal en el cerebro. Esto puede causar mareos y, en algunos casos, accidentes cerebrovasculares.

- Las buenas noticias son que ahora muchos de estos síntomas se pueden controlar bien con tratamiento efectivo.

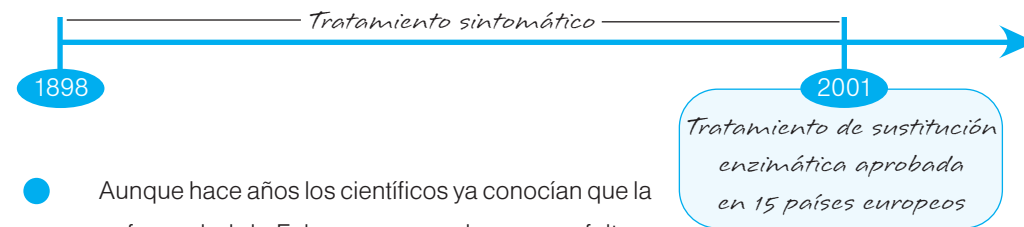
## ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?

### ¿Cuáles son las expectativas para las personas que tienen la enfermedad de Fabry?

- La enfermedad de Fabry es una enfermedad grave que puede ser dolorosa, inquietante y discapacitante para los que la sufren. Muchas personas con la enfermedad de Fabry, si no reciben tratamiento, comunican que el dolor y los otros síntomas son intolerables, son incapaces de estudiar o trabajar eficazmente, y dicen que se sienten deprimidos, ansiosos, cansados y frustrados.
- La variedad y la gravedad de los síntomas de cada día pueden llegar a ser peores por el miedo a complicaciones serias.
- Muchos expertos creen que un diagnóstico más temprano y un mejor tratamiento de la enfermedad de Fabry – especialmente desde la introducción del tratamiento de sustitución enzimática (TSE) en el 2001 – tienen el potencial de cambiar el curso natural de la enfermedad. Algunos creen que el uso eficaz del TSE posiblemente podría parar o incluso revertir el progreso de la enfermedad – evitando de este modo que se produzcan daños serios a órganos como riñón, corazón o cerebro.
- En pocas palabras, el futuro para las personas con la enfermedad de Fabry nunca ha sido mejor gracias al trabajo continuo de miles de científicos, médicos, y pacientes en todo el mundo.

### Tratamiento de sustitución enzimática para la enfermedad de Fabry

- Hasta principios de los años 2000, la única alternativa para las personas que tenían la enfermedad de Fabry era tratar los síntomas cuando estos aparecían.



- Aunque hace años los científicos ya conocían que la enfermedad de Fabry era causada por una falta o disfunción de la enzima galactosidasa, no se disponía de la enzima en cantidades suficientes para poder tratar a los pacientes.
- Más recientemente, se han desarrollado técnicas que posibilitan la suficiente producción de la enzima galactosidasa, utilizando técnicas de ingeniería genética. En el año 2000, se publicaron los resultados preliminares del primer estudio de TSE en pacientes con la enfermedad de Fabry en la literatura médica.
- Lo que hace que el TSE sea un avance tan significativo en el tratamiento para la enfermedad de Fabry es que se centra en la causa subyacente de la enfermedad. Al hacerlo, no solo mejora muchos de los síntomas de la enfermedad de Fabry, sino que muchos expertos creen que podría parar o incluso revertir el progreso de la enfermedad.
- Actualmente, la mayoría de las personas con la enfermedad de Fabry reciben el TSE en cuanto se confirma su diagnóstico. Aunque todavía no es una cura para la enfermedad de Fabry, el TSE representa el avance más grande en el tratamiento de la enfermedad en décadas, y ofrece una esperanza real para un futuro mejor de las personas que sufren esta enfermedad.

## *¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?*

### *Autoayuda para las personas con la enfermedad de Fabry*

- Actualmente los médicos pueden tratar la enfermedad de Fabry y mejorar los síntomas, la calidad de vida, y el futuro de los pacientes. Sin embargo, los pacientes pueden ayudarse a sí mismos a reducir o manejar sus propios síntomas y mejorar activamente su salud y bienestar general.
- Aunque el TSE se centra en la causa subyacente de la enfermedad, las personas que tienen la enfermedad también deberían tener un estilo de vida sano y visitar a su médico regularmente para mantener el mejor estado físico posible.
- Las siguientes páginas de este folleto contienen consejos prácticos sobre como las personas con la enfermedad de Fabry pueden ayudarse a sí mismo a mantenerse en forma y sanos.
- Como familiar o amigo de un paciente de la enfermedad de Fabry, quizás podría animarle a seguir algunas de estas simples ideas. Al fin y al cabo, con un poco de ayuda de las personas a su alrededor – y con mucha ayuda de sí mismo – no hay ninguna razón por la una persona con la enfermedad de Fabry no pueda tener una vida larga y feliz.

### *Como se puede evitar lo que provoca dolor y síntomas*

- Muchas personas con la enfermedad de Fabry dicen que el dolor es el peor síntoma de su enfermedad y es a menudo uno de los más difíciles de tratar. Frecuentemente el dolor empeora con el ejercicio físico, el estrés, el consumo de alcohol, la fiebre y las variaciones de temperatura. Muchas de las personas que tienen la enfermedad piensan que el evitar estos y otros desencadenantes, les ayuda a lograr controlar sus síntomas. Aquí ofrecemos algunas sugerencias sobre cómo las personas con la enfermedad de Fabry pueden reducir el riesgo y la intensidad de sus síntomas.

#### **Para reducir el riesgo y la intensidad del dolor, los pacientes deberían...**

- Evitar cambios de temperatura o humedad – llevar varias capas de prendas puede ayudar a mantener la temperatura del cuerpo constante
- Beber muchos líquidos después de periodos de actividad
- Evitar esfuerzo físico excesivo
- Evitar situaciones estresantes
- Minimizar su consumo de alcohol
- Evitar cansarse demasiado – hacer frecuentes descansos
- Considerar el uso compresas frías en las partes de la piel que duelan
- Mantenerse alejados de fuentes de infección y visitar a su doctor regularmente.

#### **Para reducir el grado de los síntomas en la piel, los pacientes deberían...**

- Evitar un contacto prolongado con la luz directa del sol.

## ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?

Para reducir la incidencia y la intensidad de los síntomas gastrointestinales, los pacientes deberían...

- Comer poco, pero más a menudo – pero no tener miedo a comer
- Mantener un registro de las comidas identificando los alimentos que causan los síntomas más graves
- Tomar alimentos sanos
- Reducir la cantidad de grasa en su dieta.

### ¿Importancia de un estilo de vida sano?

- Todos sabemos que tener un estilo de vida sano puede ayudar a protegernos de enfermedades graves y posiblemente incrementar nuestra esperanza de vida. ¿Pero qué significa realmente “tener un estilo de vida sano”?
- Hay cinco factores básicos que la mayoría de las personas consideran como importantes para mantenerse lo más sanos posible. Algunos son más importantes para las personas que sufren la enfermedad de Fabry; otros menos:
  1. No fumar
  2. Idealmente, realizar alguna actividad física regularmente
  3. Tener una dieta sana
  4. Intentar lograr su peso ideal
  5. No beber demasiado alcohol

Las personas con la enfermedad de Fabry también pueden ayudarse a sí mismos a mantenerse sanos:

- Acudiendo regularmente a su revisión médica y buscando ayuda si empiezan a sentirse mal
- Acudiendo a todas sus citas hospitalarias
- Entendiendo el impacto que el estrés puede tener sobre ellos y evitando situaciones estresantes. Como amigo o familiar, tal vez les puede ayudar a aprender algunas técnicas de relajación – al fin y al cabo, ¡todos nos podemos beneficiar de aprender a combatir el estrés un poco mejor!

### Apoyo para el colegio, instituto y trabajo

- Los síntomas de la enfermedad de Fabry normalmente aparecen durante la infancia o la adolescencia, aunque la mayoría de las personas no son diagnosticadas hasta que tienen entre 30 o 40 años. Debido a la gravedad e imprevisibilidad, los síntomas de la enfermedad de Fabry pueden interferir a veces con la vida de colegio o instituto, y pueden causar algún problema en el trabajo. Sin embargo, con un poco de planificación y una buena comunicación con sus profesores y en su lugar de trabajo, es perfectamente posible que las personas con la enfermedad de Fabry, tengan buenos resultados en el colegio y en su actividad profesional.

*“Es vital conseguir ayuda lo antes posible para que la enfermedad pueda estabilizarse para reducir los daños que causa la enfermedad.”*

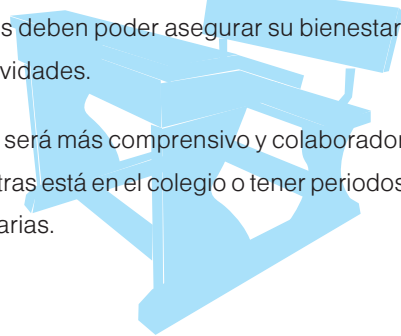
*Paco – Un paciente con la enfermedad de Fabry*



## ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?

### Haciendo frente al colegio o instituto

- Los niños o las personas jóvenes con la enfermedad de Fabry pueden sentirse diferentes a sus compañeros y pueden, como consecuencia, aislarse innecesariamente de las actividades sociales o escolares.
- Señales visibles como sarpullido alrededor del ombligo y piernas pueden hacer que los jóvenes se sientan vergonzosos y con riesgo de ser señalados o acosados. Una capacidad reducida para participar en actividades deportivas u otras – debido al dolor – también puede distanciar a un niño de sus compañeros de clase.
- Para ayudar a los jóvenes a hacer frente a la vida escolar, los padres o tutores deben explicar a los profesores lo que le sucede a su hijo como resultado de la enfermedad de Fabry, y lo que puede hacer y lo que no. Entendiendo la enfermedad y las limitaciones de su hijo, los colegios e institutos deben poder asegurar su bienestar, incluyéndole a la vez en la mayoría de las actividades.
- Un colegio o instituto bien informado también será más comprensivo y colaborador si su hijo tiene que tomar medicamentos mientras está en el colegio o tener periodos de ausencia debido a sus revisiones hospitalarias.



*"Deportes como el fútbol y la natación eran imposibles porque me causaban dolor en mis extremidades. Los profesores pensaban que me lo estaba inventando y no eran muy comprensivos conmigo; mientras tanto mis compañeros pensaban que yo era un debilucho porque no participaba en las actividades deportivas."*

*Jorge – un paciente con la enfermedad de Fabry*



### Haciendo frente al trabajo

- Aunque muchas personas con la enfermedad de Fabry se enfrentan bien al trabajo y tienen carreras exitosas, otras necesitarán más apoyo para trabajar bien y tener perspectivas de conseguir un buen trabajo.
- Algunos expertos recomiendan que las personas con la enfermedad de Fabry elijan una ocupación que minimice el riesgo de desencadenar el dolor; evitando trabajos que necesiten mucha destreza manual, exposición a cambios bruscos de temperatura o humedad, esfuerzo físico o estrés emocional importante.
- Como el cansancio es frecuentemente una característica de la enfermedad de Fabry, puede que se necesite tener periodos de descanso durante la jornada laboral diaria.
- Así mismo, como en los colegios e institutos, es más probable que un jefe bien informado acepte mejor cualquier limitación física o ausencias de trabajo debido a indisposiciones o tratamiento que uno mal informado o desinformado.

*"Estoy vivo, con esperanzas renovadas, y me siento muy afortunado. Es muy importante recibir tratamiento en un centro especializado donde conozcan la enfermedad y como los síntomas se pueden manifestar de diferentes formas."*

*Francisco – un paciente con la enfermedad de Fabry*

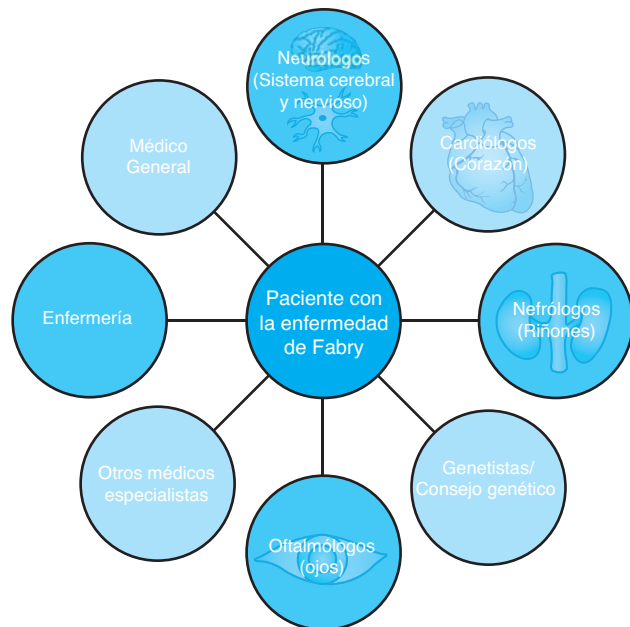




## ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?

### El equipo médico y de asistencia sanitaria

- La enfermedad de Fabry es una enfermedad compleja tratada normalmente por una variedad de profesionales de la salud de diferentes especialidades y experiencia.
- Al ser una enfermedad rara, la mayoría de los pacientes con la enfermedad de Fabry reciben tratamiento en centros especializados bajo la supervisión de médicos y enfermeras expertos en seguir y tratar este tipo de patologías.
- Si su amigo o familiar acude regularmente a un centro especializado para su revisión, puede que le vean uno o todos de los siguientes especialistas mientras que se realiza la evaluación de la enfermedad de Fabry:



### Conocimiento de otras personas con la enfermedad de Fabry

- Muchas personas con la enfermedad de Fabry consiguen mucho apoyo de otros pacientes que tienen también la enfermedad. Gracias a internet, es posible que los pacientes de la enfermedad de Fabry de todo el mundo se comuniquen y compartan sus historias.
- En la mayoría de los países existen grupos de apoyo para las personas con la enfermedad de Fabry – muchos de los cuales organizan reuniones, encuentros locales y eventos para la recaudación de fondos. Si piensa que su amigo o familiar puede beneficiarse al conocer a otros pacientes con la enfermedad de Fabry – incluso sólo online – busque a ver si puede encontrar algún grupo de apoyo al cual estén interesados en unirse.

## ¿Conoce a alguien con la enfermedad de Fabry?

Página web [www.objetivofabry.es](http://www.objetivofabry.es)



Las páginas web de Fabry ([www.objetivofabry.es](http://www.objetivofabry.es) y [www.mpse.org](http://www.mpse.org)) ayudan a pacientes y a sus familias a entender la enfermedad de Fabry, sus síntomas y cómo se trata y ofrece la oportunidad de mantenerse al día con avances y fuentes de apoyo.



## Redes y asociaciones de apoyo

Federación Española de Asociaciones de Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados- MPS España

C/Anselmo Clavé nº 1

Apartado de Correos nº 6

08787 La Pobla de Claramunt (Barcelona)

Tel: 93 804 0959

e-mail: [info@mpse.org](mailto:info@mpse.org)

[www.mpse.org](http://www.mpse.org)

Federación Española de Enfermedades Raras –FEDER

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras- CIBERER

[www.ciberer.es](http://www.ciberer.es)

The Society for Mucopolysaccharide and Related Diseases

[www.fabry.org.uk](http://www.fabry.org.uk) y [www.mpssociety.co.uk](http://www.mpssociety.co.uk)

Eurordis – Rare Diseases Europe

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

Orphanet

[www.orphanet.net](http://www.orphanet.net)