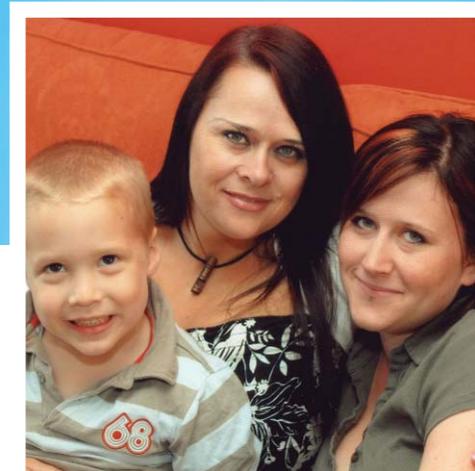


¿Qué es la enfermedad de Fabry?



*FOLLETO PARA PACIENTES
CON ENFERMEDAD DE FABRY
Información sobre la enfermedad de Fabry*



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

Fecha de preparación Octubre 2010



Introducción

La enfermedad de Fabry (también conocida como la enfermedad de Anderson-Fabry

en nombre de los dos científicos que la descubrieron) es una enfermedad genética poco común. Está causada por niveles reducidos de una proteína llamada galactosidasa, que descompone sustancias grasas llamadas lípidos en el organismo.

Las personas con la enfermedad de Fabry tienen una falta, disfunción o ausencia heredada de esta proteína que produce una acumulación de un lípido conocido como globotriaosilceramida o Gb₃ en los lisosomas de las células (los lisosomas actúan como cubos de basura que ayudan a eliminar los lípidos). Debido a esto, la enfermedad de Fabry se conoce comúnmente como un “trastorno de depósito lisosomal”. Con el tiempo, la acumulación de Gb₃ daña las células, tejidos y paredes de los vasos sanguíneos, y los síntomas empiezan a aparecer.

Si se deja sin tratar, órganos importantes como los riñones, corazón y cerebro eventualmente empiezan a deteriorarse, y pueden surgir complicaciones graves a veces con peligro de muerte.



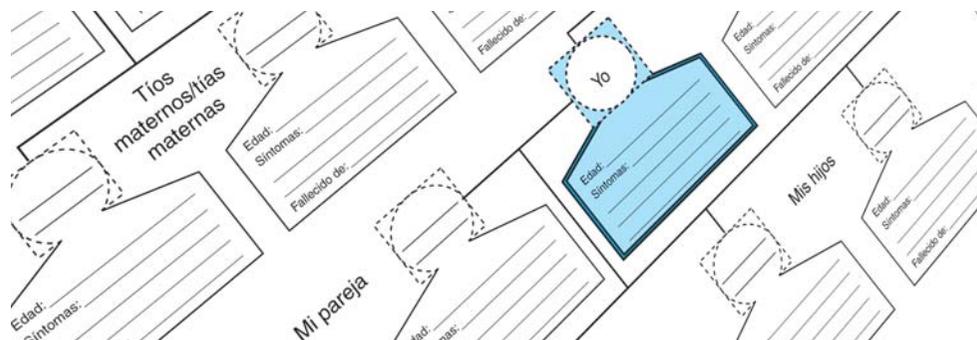
¿Qué es la enfermedad de Fabry?

¿Quién sufre la enfermedad de Fabry?

- Afecta a hombres y mujeres de todos los orígenes étnicos en todas las partes del mundo.
- Los síntomas pueden comenzar en la infancia, aunque la mayoría aparecen en la adolescencia o al principio de la edad adulta.
- Aproximadamente uno de cada 120.000 bebés nace con el trastorno genético que causa la enfermedad de Fabry, haciendo que sea una enfermedad rara.

¿Cómo se hereda la enfermedad de Fabry?

- Las personas con la enfermedad de Fabry tienen un gen defectuoso, lo que significa que las células del cuerpo no pueden producir una forma completamente funcional de la galactosidasa.
- El gen responsable de la enfermedad de Fabry se localiza en el cromosoma X – uno de los dos cromosomas que determinan el sexo de una persona. Esto provoca diferencias en cómo la enfermedad de Fabry afecta a los hombres y a las mujeres y en cómo se transmite a sus hijos.



Hombres

- Los hombres solo tienen un cromosoma X, por lo tanto, si contiene el gen Fabry defectuoso será más probable que desarrollen los síntomas de la enfermedad de Fabry.
- Debido a la forma de heredarse la enfermedad de Fabry, los hombres no pueden transmitir la enfermedad a sus hijos. Sin embargo, todas sus hijas tendrán una copia del gen defectuoso.

Mujeres

- Las mujeres tienen dos cromosomas X, y sólo uno de ellos tendrá una copia del gen defectuoso. Los síntomas en las mujeres pueden que no sean menos graves, pero normalmente aparecen a una edad mayor que en los hombres.
- Las mujeres con la enfermedad de Fabry tienen una posibilidad del 50% de transmitir el gen defectuoso a sus hijos, sin que importe si es niño o niña.

"Obviamente, estoy preocupada y disgustada por que los niños tengan la enfermedad de Fabry, pero creo que hay muchas cosas peores que podrían pasar. Tenemos realmente una buena vida y sólo tenemos que aprovecharla al máximo."

Carmen – Una enferma de Fabry



Para más información sobre cómo se hereda la enfermedad de Fabry, por favor visite la página web www.objetivofabry.es



¿Qué es la enfermedad de Fabry?

¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de Fabry?

- Los síntomas pueden variar de un día a otro y entre personas. Algunas personas pueden tener sólo síntomas leves, mientras que otras sufren síntomas graves desde una temprana edad. 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 iniciales (que a veces aparecen durante la infancia) incluyen:

- Dolor y molestia en las manos y pies, normalmente causados por el calor 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 en la córnea del ojo, sin que afecten a la visión.

"Es realmente una enfermedad rara y algunas personas son diagnosticadas incorrectamente de fatiga crónica e incluso 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.

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 posible insuficiencia renal
- Cardiopatía que incluye 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 pueden ser bien controlados con tratamiento efectivo.

¿Qué es la enfermedad de Fabry?

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

- La enfermedad de Fabry puede ser dolorosa, inquietante y discapacitante para los que la sufren, quienes, si no reciben tratamiento, comunican que se sienten deprimidos, ansiosos, cansados y frustrados.
- Los síntomas pueden llegar a ser peores por el miedo a complicaciones graves.
- Los médicos e investigadores han logrado un mejor conocimiento de las causas y consecuencias de la enfermedad de Fabry y han progresado mucho en la forma en que se diagnostica y se trata esta enfermedad en la actualidad.



Hay dos enfoques básicos para tratar la enfermedad de Fabry:

- Tratamiento para proporcionar un alivio eficaz de los síntomas
 - Tratamiento diseñado para reemplazar o sustituir la enzima galactosidasa que falta, a veces conocido como tratamiento de sustitución enzimática (TSE), y que es un avance importante en el tratamiento de la enfermedad de Fabry.
- Muchos expertos creen que un diagnóstico más temprano y un mejor tratamiento – especialmente desde la introducción del TSE – tienen el potencial de cambiar el curso natural de la enfermedad de Fabry. Algunos creen que el uso eficaz del TSE posiblemente podría parar o incluso revertir el progreso de la enfermedad.
 - En pocas palabras, el futuro para las personas que tienen la enfermedad de Fabry nunca ha sido mejor, gracias al trabajo continuo de miles de científicos, médicos y pacientes en todo el mundo.

Es vital conseguir ayuda lo antes posible, para que la enfermedad puede estabilizarse para reducir el daño que causa la enfermedad."

Paco – Un paciente con la enfermedad de Fabry



¿Qué es la enfermedad de Fabry?

Ayuda al paciente (www.objetivofabry.es) 

Las páginas web de Fabry (www.objetivofabry.es y www.mpse.org) ayudan a pacientes y a sus familias a entender la enfermedad de Fabry, sus síntomas y como se trata, y ofrece la oportunidad de mantenerse al día sobre los avances y fuentes de apoyo.



Otra mini-guía en esta serie incluye:

¿Conoce a alguien que sufre la Enfermedad de Fabry?

Una guía práctica para ofrecer apoyo y ayudar a mejorar el conocimiento de la enfermedad de Fabry.

Redes y asociaciones de apoyo

Federación Española de Asociaciones de Mucopolisacaridos 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

www.mpse.org

Federación Española de Enfermedades Raras –FEDER

www.enfermedades-raras.org

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras- CIBERER

www.ciberer.es

The Society for Mucopolysaccharide and Related Diseases

www.fabry.org.uk y www.mpssociety.co.uk

Eurordis – Rare Diseases Europe

www.eurordis.org

Orphanet

www.orphanet.net