

	Identificador	Nivel de enzima	Mutación Fabry	Lyso-GL3	ERC	Albuminuria/Proteinuria	Enfermedad cardíaca	Dolor en manos y pies	AIT/ACV	Angioqueratoma	Pérdida de audición	Muerte prematura
Caso Índice												

ERC: enfermedad renal crónica; GI: gastrointestinales; AIT: accidente isquémico transitorio; ACV: accidente cerebrovascular

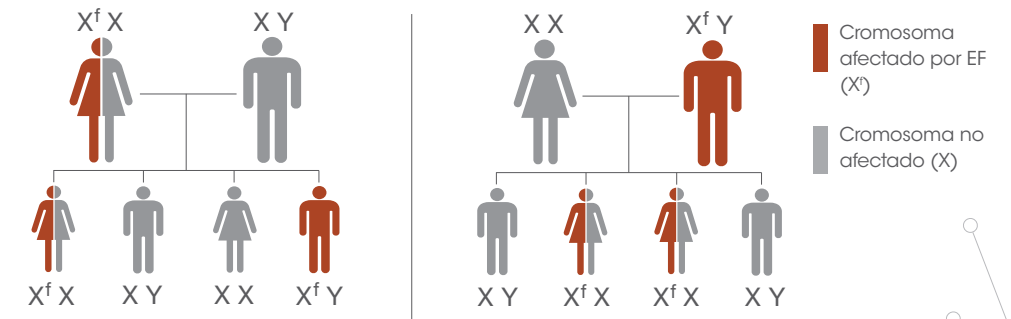
MÁS ALLÁ DEL CASO ÍNDICE

La Enfermedad de Fabry afecta a familias no a individuos

La Enfermedad de Fabry (EF) es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X.¹ Una vez que ha sido diagnosticado un paciente, es muy probable que otros miembros de su familia tengan también la EF, pudiendo ser sintomáticos o asintomáticos en la actualidad.

Es importante tener presente que la EF es una enfermedad de depósito lisosomal progresiva que puede conducir a complicaciones orgánicas serias, previas a la aparición de síntomas y signos de la enfermedad. Un diagnóstico y tratamiento precoz son cruciales.^{1,2}

PATRÓN HEREDITARIO LIGADO AL CROMOSOMA X, QUE AFECTA TANTO A HOMBRES COMO A MUJERES¹



Las **mujeres portadoras** tienen un 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a sus hijos/as

Los **hombres afectados** transmiten la enfermedad a todas sus hijas y ninguno de sus hijos

Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010¹

CÓMO DIBUJAR UN ÁRBOL GENEALÓGICO DE FABRY

Hombre	Mujer	Sexo desconocido	Fallecido
■	●	◆	/

Dibujar un árbol genealógico es una manera rápida y efectiva de mostrar a los pacientes con Fabry el patrón hereditario de la enfermedad e identificar a miembros de la familia en riesgo.

1. Comience el árbol con su paciente.
2. Registre nombre completo del paciente, fecha de nacimiento y cualquier enfermedad, abortos espontáneos, muerte fetal, embarazos a término y fallecidos en la familia.
3. Pregunte al paciente si tiene hijos, incluidos hijos con otras parejas anteriores.
4. Pregúntele acerca de sus hermanos, sobrinos, padres y demás miembros de la familia.
5. Promueva que los familiares "en riesgo" se realicen el test de Fabry:
 - Los hombres con enfermedad de Fabry tienen siempre un bajo nivel en sangre de α -galactosidasa A.
 - El diagnóstico en mujeres mediante los niveles de α -galactosidasa A no es tan directo; deben realizarse test genético para saber si una mujer padece la enfermedad de Fabry. Las pruebas genéticas se recomiendan también en hombres para confirmar la enfermedad de Fabry.

REFERENCIAS:
 1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010 Nov 22;5:30. 2. Germain DP, et al. J Med Genet. 2015 May;52(5):353-8.



Key

Hombre

Mujer

Notas
