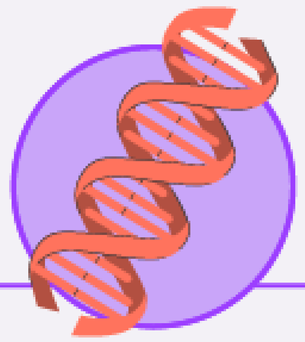
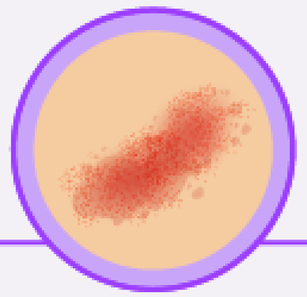
6 cosas que debes saber sobre la enfermedad de Fabry

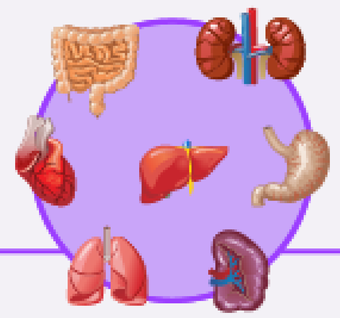
sanofi



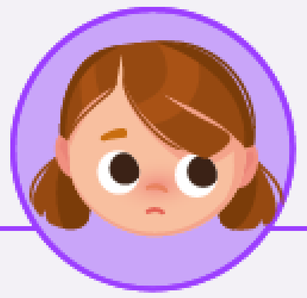
Es una enfermedad ***genética y hereditaria*** de almacenamiento lisosómico que afecta el corazón, los riñones y el sistema nervioso.



Los síntomas y signos consisten en: dolor o ardor en manos y pies, manchas rojas con relieve en la piel, opacidad corneal, incapacidad de sudar, sordera o zumbidos.
Compromiso renal: pérdida de proteínas en la orina.
Compromiso cardiaco: palpitaciones, engrosamiento del corazón, infarto al miocardio, insuficiencia cardíaca.
Compromiso cerebrovascular: ACV.



Presenta 2 fenotipos: la forma clásica, con síntomas tempranos y afectación de múltiples órganos, y la forma de aparición tardía, que afecta principalmente a un solo órgano.



Aunque los síntomas suelen manifestarse en la niñez, existe un retraso entre el inicio de los signos y el diagnóstico.

Las personas con diagnóstico de enfermedad de Fabry, deben tener un tratamiento integral con ayuda de un equipo de especialistas interdisciplinarios.

Una intervención temprana permite optimizar la atención médica de los pacientes con Enfermedad de Fabry, lo que impacta positivamente su calidad de vida.

Material diseñado con fines educativos y contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con su médico tratante.
La información presentada en este material esta basada en las siguientes fuentes de referencia:

Alberto Ortiz et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4);416-427
Barros LR. Etak. Rev. Colomb. Nefrol.2022 9(1), e591.

MAT-CO-2500084 01/2025 (V 1.0)