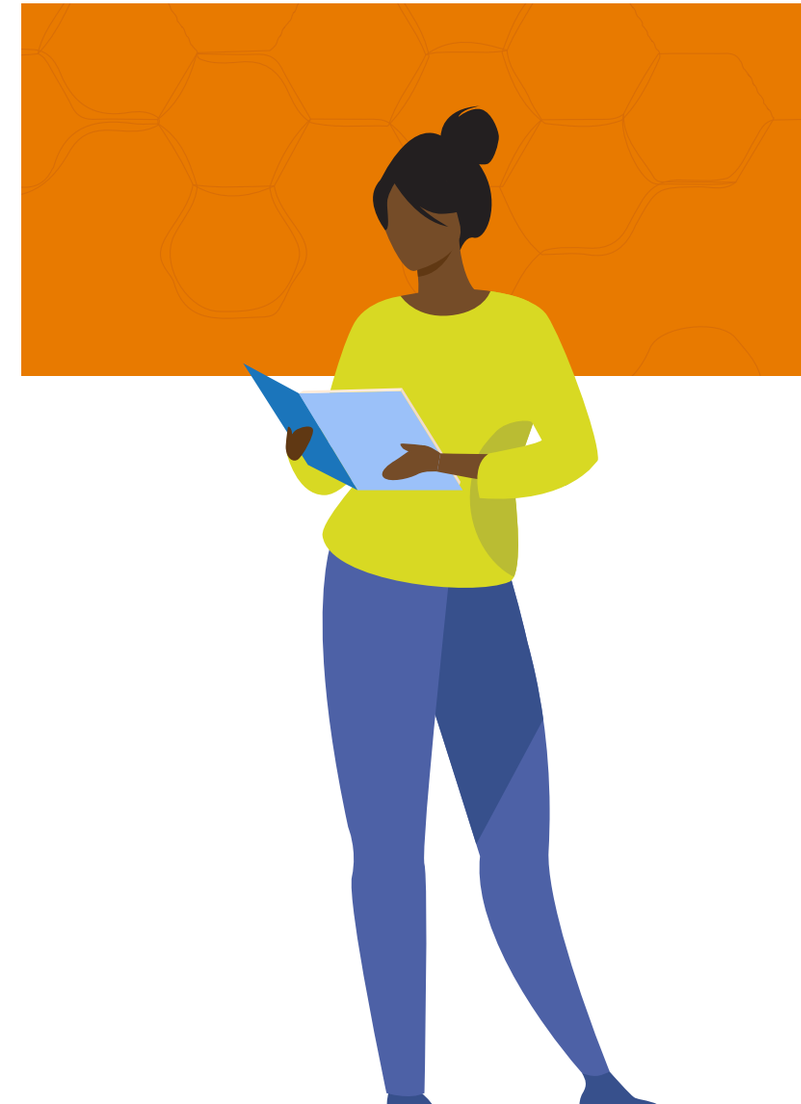
{únicos}

Fabry

RUTA

¿Qué temas trataremos hoy?

- ¿Qué es una Enfermedad Rara?
- ¿Qué es la Enfermedad de Fabry?
- ¿Cuál es su mecanismo de herencia?
- Signos y Síntomas
- Diagnóstico
- Tratamiento
- ¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?



1

¿Qué es una Enfermedad Rara?

Hablemos de cifras...

1. Una enfermedad que afecta a un porcentaje pequeño de la población:
   - Crónicamente debilitante.
   - No tiene un tratamiento curativo específico.
   - Sin manejo adecuado puede terminar en la muerte

2. Existen unas 7,000 enfermedades raras diferentes.

3. El 80% de las enfermedades raras tiene algún origen genético.

4. El 7% de la población a nivel mundial, padecen de una enfermedad rara.

2

¿Qué es la Enfermedad de Fabry?

¿Cómo se produce?

En situaciones normales:

La Célula

unidad básica funcional del ser humano.

tiene muchos

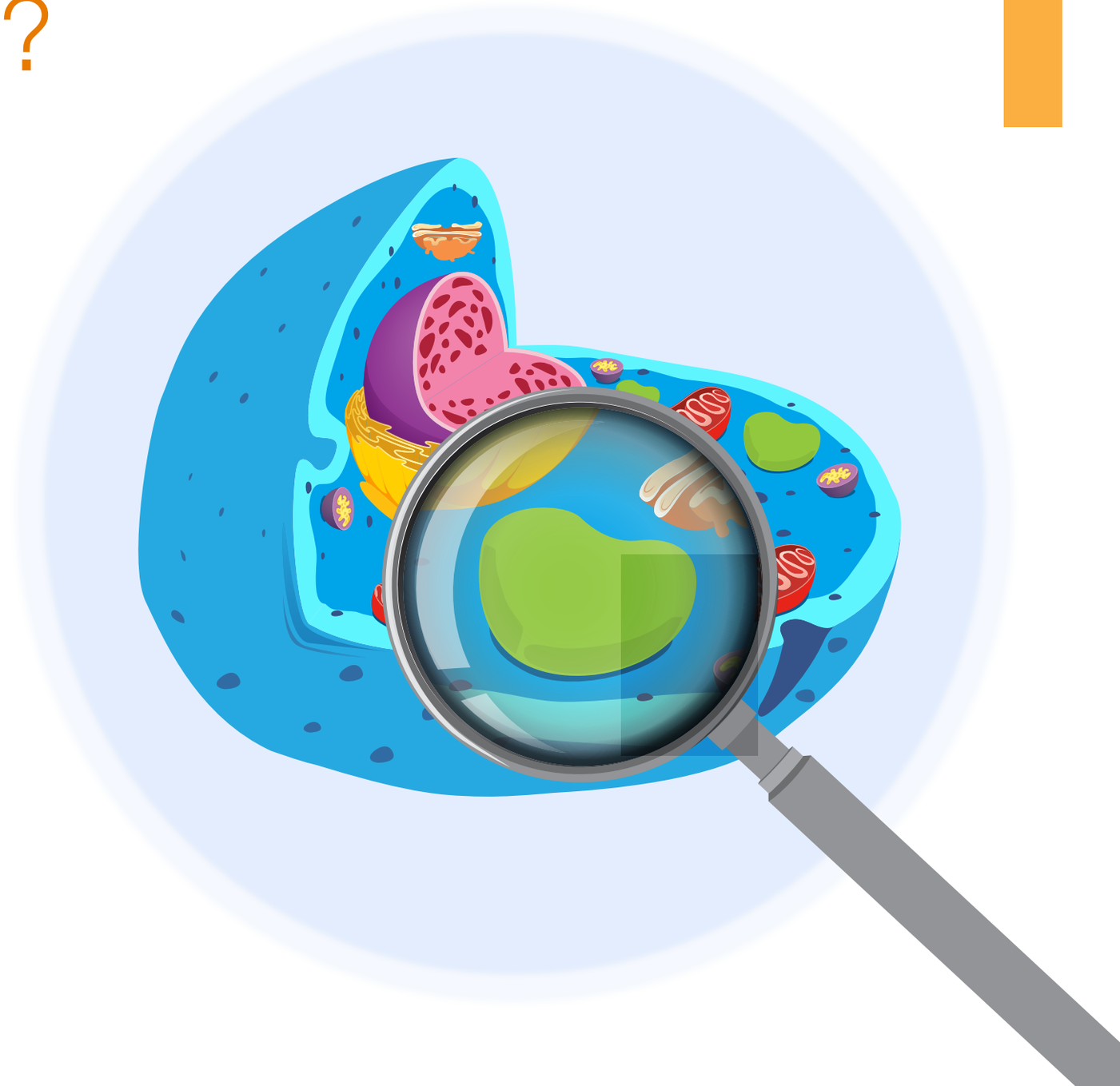
Lisosomas

Organelos que actúan como plantas de reciclaje.

mediante las

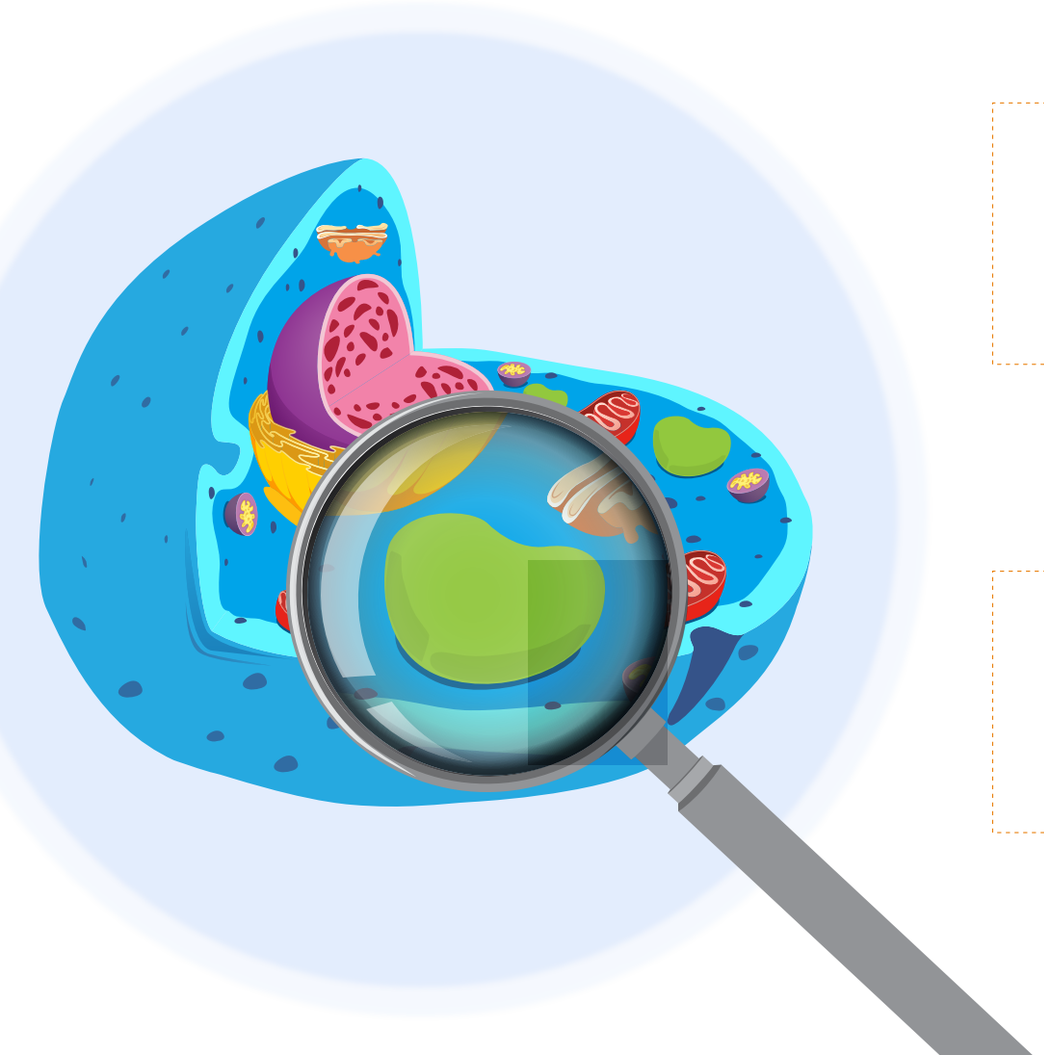
Enzimas

Sustancias que procesan los residuos antes de eliminarlos o utilizarlos.



¿Cómo se produce?

En la enfermedad de Fabry...



Ocurre una mutación (heredamos genes defectuosos).

evitando que

Se produzca suficiente enzima (Alfa-galactosidasa).

provocando que

Se acumule GL-3 en las células de nuestro organismo.

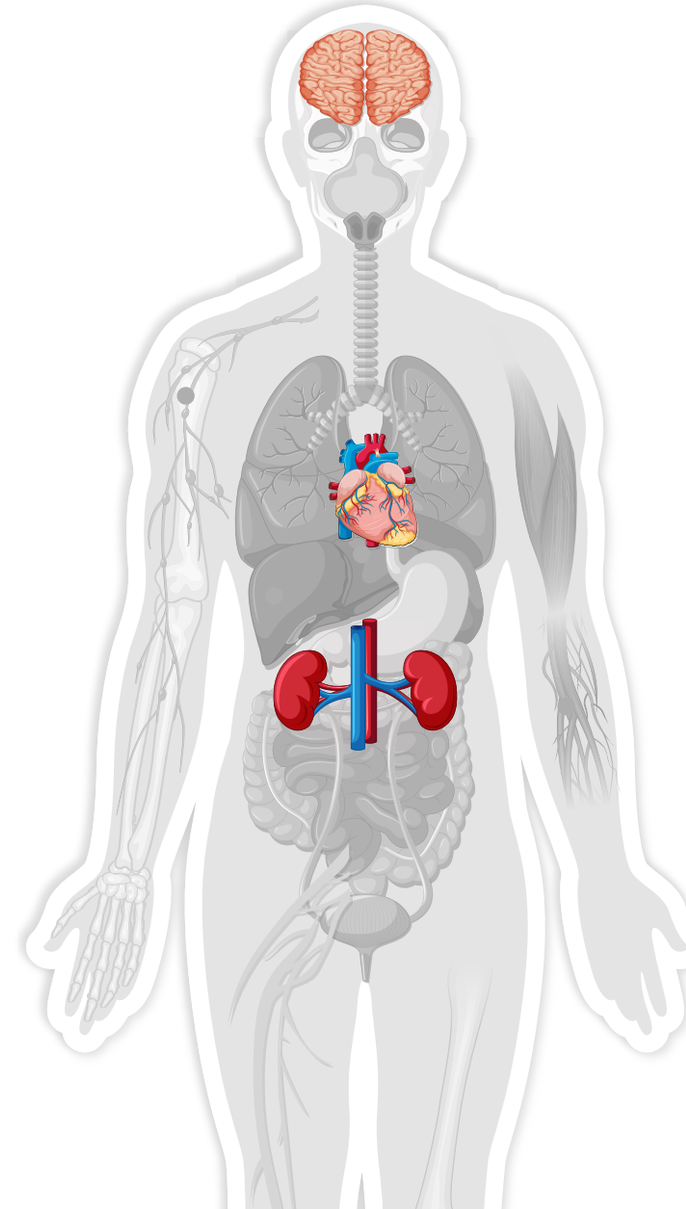
La célula empieza no cumple correctamente sus funciones, incluso puede llegar a morir.

¿Cómo se manifiesta?

Una condición genética que produce una deficiencia para producir en mi organismo una enzima conocida como Alfa-galactosidasa.

Afecta principalmente órganos como el Corazón, el Riñón y el Sistema Nervioso.

Progresión lenta y condición de por vida.



3

¿Cómo es el mecanismo de herencia?

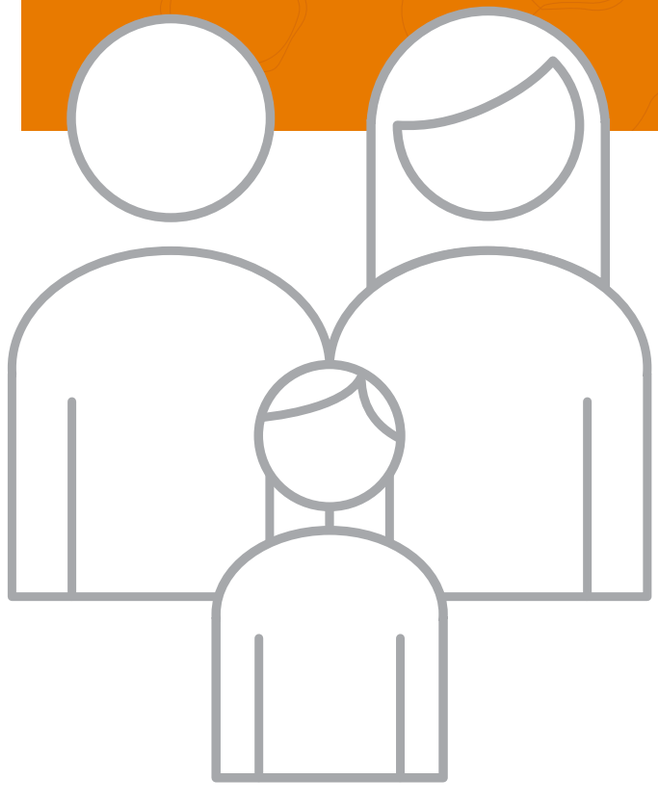
Es una enfermedad **genética,** que varía entre hombres y mujeres, y se hereda desde el inicio del embarazo.

Antes que nada... ¿Qué es herencia?

Es la diversidad de genes que nos transmitieron nuestros padres y determina rasgos como:

- Nuestra estatura.
- El color de los ojos.
- El color del cabello.
- El color de la piel.

Contiene, además, información para el funcionamiento de nuestras células.



Hablemos de genética

Cada célula contiene en su núcleo nuestra herencia genética.

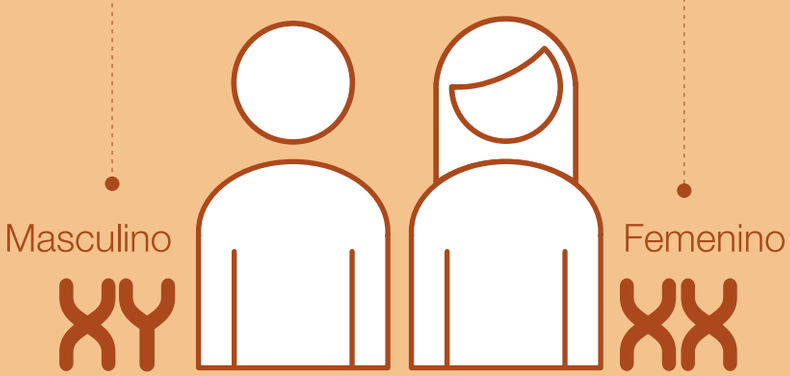
conformado por

23 cromosomas (ADN en forma de hélice).

donde

Dos de ellos determinan el sexo cromosómico.

Sólo uno de los 23 pares de cromosomas determina el sexo.



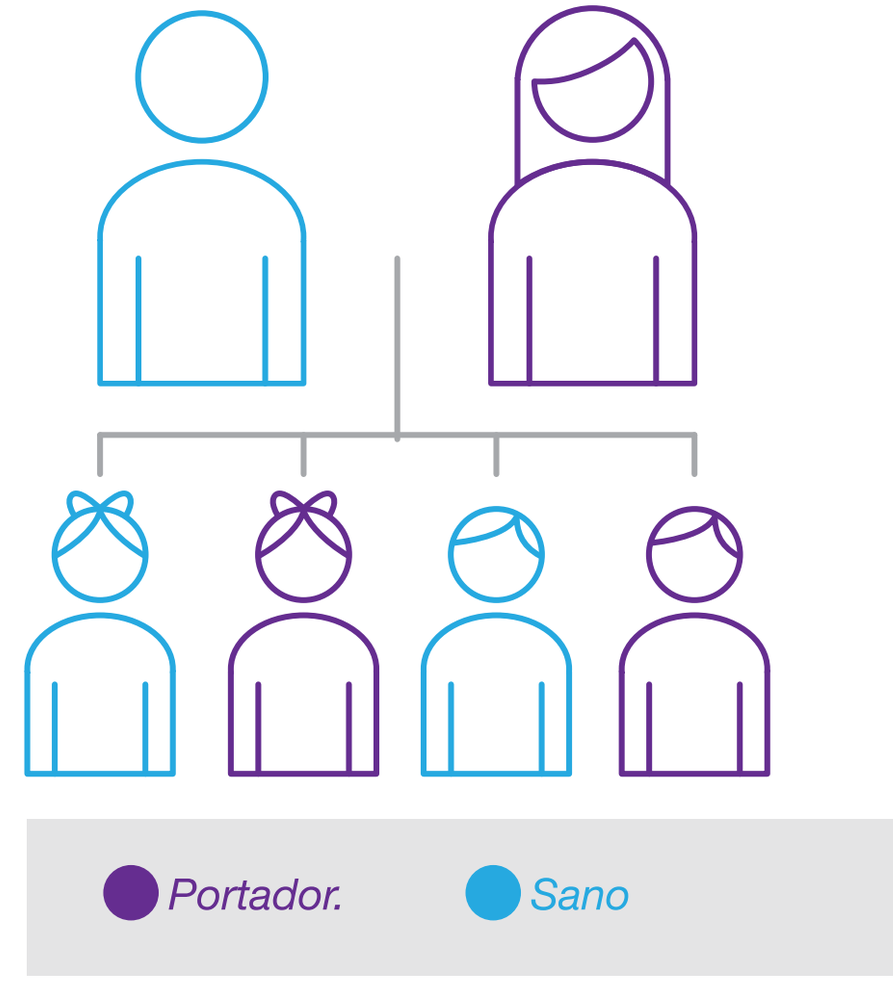
Cuando ocurre un daño o error en los cromosomas, se le llama MUTACIÓN.

La Enfermedad de Fabry es una enfermedad hereditaria relacionada con los cromosomas sexuales

La mutación responsable de la enfermedad aparece en los cromosomas X que determinan el sexo (femenino y masculino).

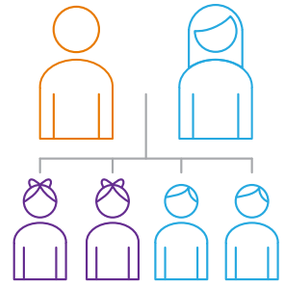
Afecta principalmente órganos como el Corazón, el Riñón y el Sistema Nervioso.

Progresión lenta y condición de por vida.



Veamos los posibles casos de herencia

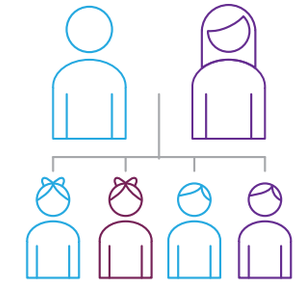
Padre enfermo y Madre sana



Hombres
100% sanos

Mujeres
100% portadoras

Padre sano y Madre portadora



Hombres
50% afectado

Mujeres
50% portadoras

Portador *Sano* *Afectado*

Mujeres portadoras sintomáticas = afectada | Mujer portadora asintomática = portador

4

Signos y Síntomas

¿Qué signos y síntomas se asocian a la Enfermedad de Fabry?

Sudoración
sudan poco o NADA (infancia).

Alteración D igestiva (especialmente en la infancia)
náusea, vómito, dolor abdominal, diarrea severa.

Lesiones Cutáneas
Pequeñas manchas rojas.

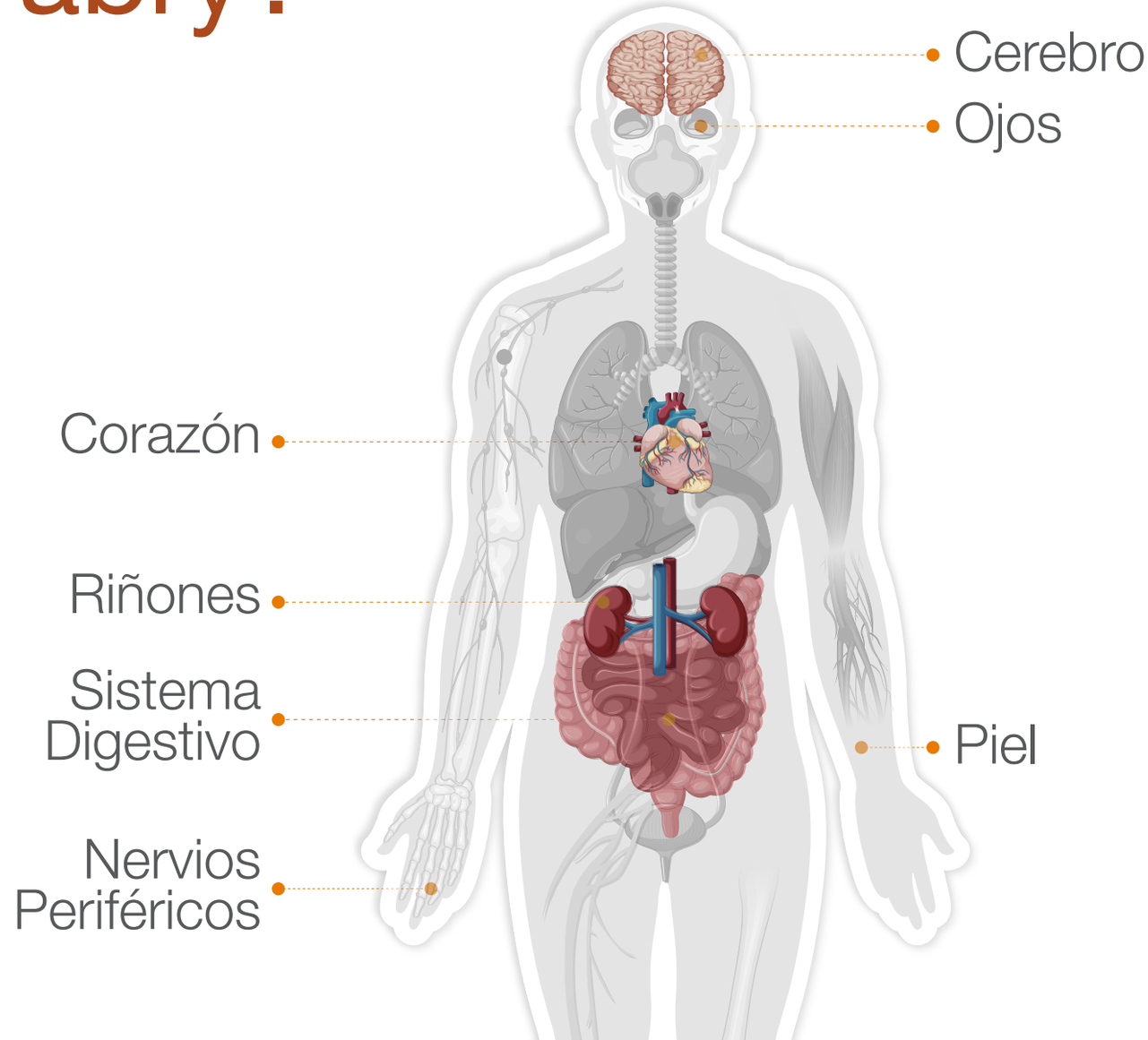
Dolor en las Extremidades
hormigueo/dolor en manos y pies.

Anomalías Cardíacas
- Engrosamiento del corazón.
- Infarto o dolor de pecho.
- Trastorno del ritmo cardíaco con mayor riesgo de muerte súbita.
- Arritmia cardiaca (palpitaciones).

Alteración renal
Insuficiencia renal, el paciente por lo general requiere diálisis.

¿Qué signos y síntomas se asocian a la Enfermedad de Fabry?

- Otros síntomas:
  - Lesiones de córnea.
  - Disminución de la audición.
  - Problemas de fertilidad.
    Infartos cerebrales (trombosis) en pacientes jóvenes.
  - Accidente Cerebrovascular



5

¿Cómo se realiza el diagnóstico?

El médico solicita las pruebas de acuerdo con la evaluación de signos y síntomas.

Los exámenes que deben realizarse

Medición Enzimática

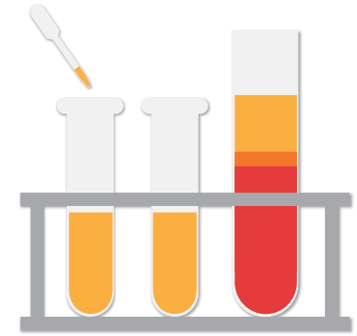
Se analiza en las células del paciente si se produce o no la enzima que permite que los lisosomas metabolicen los residuos.

Prueba de Tamizaje

Análisis en papel filtro o DBS (gota de sangre seca en papel).

Prueba Confirmatoria

Análisis en leucocitos.

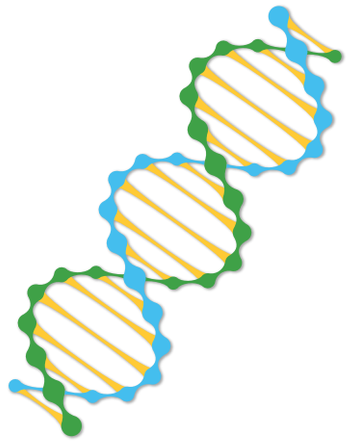


Importante tener en cuenta que la actividad enzimática en las mujeres no define el diagnóstico; sin embargo, para hombres sí.

Los exámenes que deben realizarse

Análisis Molecular

Busca la variante genética responsable de la enfermedad.



Biomarcadores

*Los biomarcadores son considerados en casos de actividades enzimáticas limítrofes y/o pruebas moleculares no concluyentes.

Son herramientas que aportan a la confirmación diagnostica, así como permiten realizar seguimiento a la terapia que se establezca.

6

¿Cuál es el tratamiento?

La enfermedad de Fabry no se cura, sin embargo, si se lleva un tratamiento apegado a la recomendación del médico, se podrá llevar una vida lo más normal posible y prevenir las complicaciones.

Terapia de Reemplazo Enzimático (TRE)

¿Cómo?

Por vía intravenosa.

¿Qué?

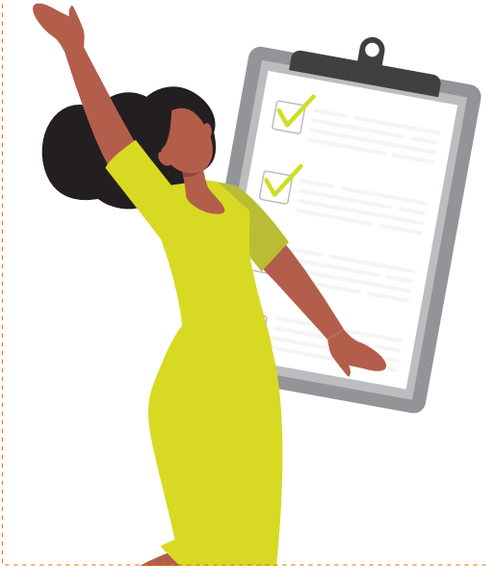
Medicamento que contiene la enzima que no se está produciendo dentro del cuerpo, para descomponer correctamente la GL –3.

¿Cuándo?

De acuerdo con el esquema de tratamiento definido por el médico tratante.

¿Para?

- Mejora de los síntomas.
- Estabilización de la enfermedad.
- Freno de la progresión de la enfermedad.



Adicionalmente considerar

Tener presente que los tratamientos son particulares de acuerdo con cada paciente en específico.

Hábitos de vida saludable.

Manejo multidisciplinario integral de la patología.

Otros medicamentos recetados por el médico.

Asistencia oportuna a controles y seguimientos médicos.

Compromiso y empoderamiento con el manejo de la enfermedad.

7

¿Cuándo acudir a los servicios de salud de manera prioritaria?

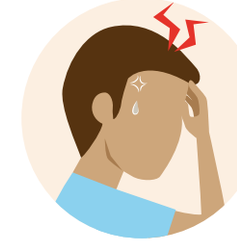
Si presentas algunos de los siguientes síntomas

Episodio de dolor intenso y/o ardiente (manos/pies).

Agudización de dolor abdominal, asociado a diarrea, náuseas, mareos y vómito.

Fiebre.

Debilidad, Dolor de cabeza, entumecimiento, adormecimiento de una parte del cuerpo.

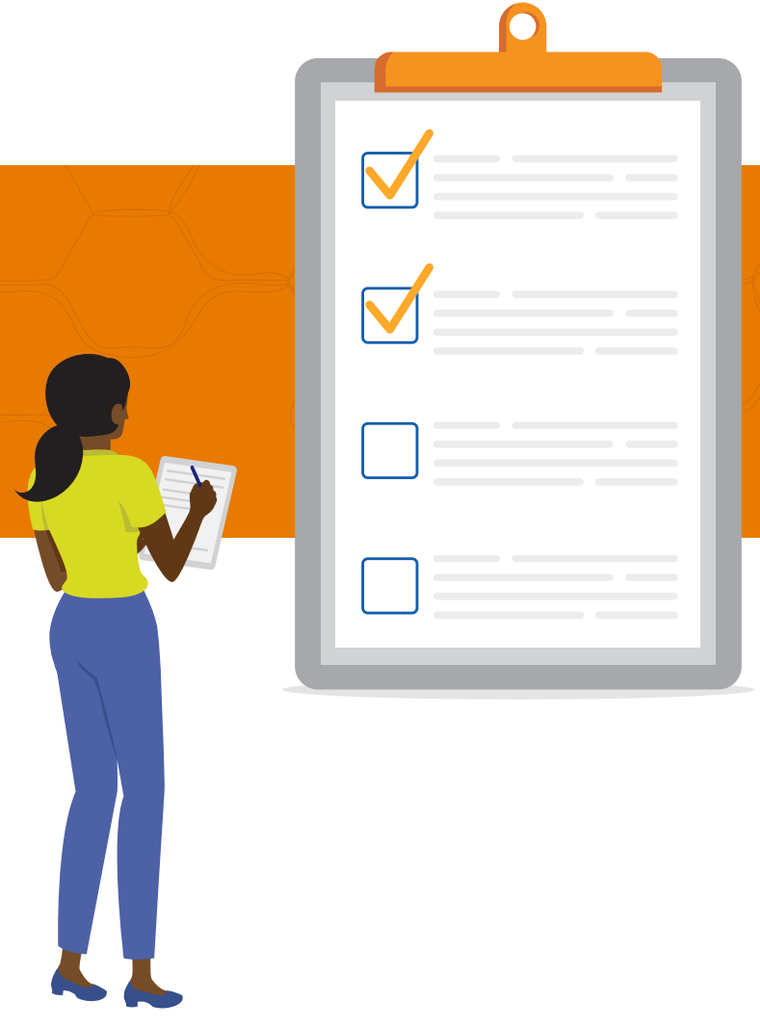


Dolor en el pecho, asociado o no a palpitaciones, dificultad para respirar o mareo, sudoración, ansiedad o desmayo (desvanecimiento).

Disminución del volumen de orina excretado (diuresis), retención de líquido, que causa hinchazón en las piernas, los tobillos o los pies.

Falta de aire, fatiga, desorientación y debilidad.

¡Revisemos lo aprendido!



¡Gracias por tu atención!

Material de propiedad exclusiva de Sanofi dirigido a pacientes y diseñado con fines educativos. Contiene recomendaciones generales que en ningún caso pretenden reemplazar la consulta médica. Estas recomendaciones deben ser discutidas y acordadas con el médico tratante. Para mayor información comunicarse con el departamento médico en Colombia: Sanofi-Aventis de Colombia S.A. Transversal 23 N° 97-73 - Edificio City Business. Piso 8. Bogotá D.C. Teléfono: 621 4400 - Fax: 744 4237. En Bolivia, Centro América y Caribe: Sanofi-Aventis de Panamá S.A. Torre Evolution, piso 32, Calle 50 y Av. Aquilino de la Guardia Obarrio- Cuidad de Panamá, República de Panamá Telf.: (507) 382-9500. infomed.pac@sanofi.com
Sitio web: http://www.sanofi.com.pa/l/pa/sp/index.jsp. En Ecuador: Sanofi-Aventis del Ecuador S.A. Centro Corporativo Ekopark , Vía Antigua a Nayón y Av. Simón Bolívar, torre 2, piso 5, código postal EC 170503 Telf: (593) 2500-3020. En Peru para Genzyme: Genzyme del Perú SAC. Av. Javier Prado Este 444 Piso 15, San Isidr o, Lima - Peru. Teléfono: (+511) 631-9100.
MAT-CO-2200058-01/2022. | VERSIÓN 01 - FECHA VIGENCIA: 25/02/2022.

Referencias bibliográficas

1. Sun A. (2018). Lysosomal storage disease overview. *Annals of translational medicine, 6(24)*, 476. https://doi.org/10.21037/atm.2018.11.39

2. Saudubray, J. M., & Garcia-Cazorla, À. (2018). Inborn Errors of Metabolism Overview: Pathophysiology, Manifestations, Evaluation, and Management. *Pediatric clinics of North America, 65(2)*, 179–208. https://doi.org/10.1016/j.pcl.2017.11.002

3. Carnicer-Cáceres, C., Arranz-Amo, J. A., Cea-Arestin, C., Camprodon-Gomez, M., Moreno-Martinez, D., Lucas-Del-Pozo, S., Moltó-Abad, M., Tigri-Santiña, A., Agraz-Pamplona, I., Rodriguez-Palomares, J. F., Hernández-Vara, J., Armengol-Bellapart, M., Del-Toro-Riera, M., & Pintos-Morell, G. (2021). Biomarkers in Fabry Disease. Implications for Clinical Diagnosis and Follow-up. *Journal of clinical medicine, 10(8)*, 1664. https://doi.org/10.3390/jcm10081664

4. Schiffmann, R., Fuller, M., Clarke, L. A., & Aerts, J. M. (2016). Is it Fabry disease?. *Genetics in medicine : official journal of the American College of Medical Genetics, 18(12)*, 1181–1185. https://doi.org/10.1038/gim.2016.55