



Caminar en sus Zapatos: Una Conversación sobre Cómo Vivir con la Enfermedad de Fabry

Una entrevista con [Lisa Bacon](#)

A menudo, la mejor manera de aprender a vivir con un problema de salud específico es dirigirse directamente a las personas que mejor lo entienden: las que lo padecen. Con este espíritu, nos sentamos con Lisa Bacon para aprender más sobre la enfermedad de Fabry y el impacto en su familia.

¿Cuándo se enteró de que la enfermedad de Fabry estaba presente en su familia? Nos enteramos de la enfermedad de Fabry en nuestra familia hace más de diez años. Mi padre fue diagnosticado por su médico renal. Hacía tiempo que sabíamos que algo andaba mal con su salud, pero fue

necesaria una biopsia renal para resolver ese misterio.

Desde ese día, ¿cuántas personas de su familia han sido diagnosticadas con la enfermedad de Fabry? Siete personas, incluidos mi papá y yo.

Cuando se enteró por primera vez de que tenía la enfermedad de Fabry, ¿se sorprendió? No, porque nos dijeron que si tu padre lo tiene, todas las hijas definitivamente lo tendrán. La enfermedad de Fabry es genética, lo que significa que es hereditaria. El gen modificado que causa la enfermedad de

Fabry está en el cromosoma X, lo que significa que el gen se transmitirá, si el padre lo tiene, a todas sus hijas. Cuando una madre tiene la enfermedad de Fabry, existe un 50% de posibilidades de que cada uno de sus descendientes herede el gen.

¿Cuáles fueron los primeros síntomas de Fabry que reconoció en retrospectiva en su padre? Al crecer, mi padre siempre tenía que detenerse en cada parada de descanso para usar el baño. También tendría una fatiga extrema. Noté sus angioqueratomas morados (lesiones en los capilares) a una edad temprana, pero nunca pensé en eso.

¿Alguna vez ha tenido dificultades para obtener atención médica para su enfermedad de Fabry debido a la creencia incorrecta y desactualizada de que las mujeres eran “simplemente portadoras” que no eran afectadas por la enfermedad de Fabry? En realidad, no porque me siento cómoda defendiéndome. Sin embargo, mi médico de cabecera no parece comprenderlo todo.

¿Cómo es estar en la generación del “sándwich”, con un padre e hijo afectados por la enfermedad de Fabry? Ver cómo la salud de mi padre empeoraba a una edad temprana definitivamente afectó la perspectiva de mi hijo sobre su propia vida. Todos tratamos de llevar una vida activa y saludable y tratamos de participar en aprender más sobre Fabry para que algún día haya una cura.

¿Cómo decidió cuándo comenzar la terapia de reemplazo de enzimas aprobada por la FDA para Fabry que implica administrar el medicamento por vía intravenosa dos veces al mes? Los resultados de la prueba de mi hijo no dejaron ninguna duda de que necesitaba comenzar la terapia de reemplazo enzimático (ERT) a una edad temprana. Mi objetivo



es brindarle la mejor atención. Por mi parte, estoy trabajando en estrecha colaboración con mis médicos, y cuando mis resultados comiencen a mostrar síntomas, también consideraré el tratamiento.

¿Qué le hubiera gustado saber hace 15 años sobre la enfermedad de Fabry? Creo que el tiempo de Dios para que nuestro padre fuera diagnosticado fue en Su momento perfecto. Aunque mi papá sufre de no haber sido diagnosticado antes, mi hijo recibió su diagnóstico para recibir ERT en un gran momento.

¿Qué cree que es importante que las personas que viven en diálisis sepan sobre la enfermedad de Fabry? Aún puede vivir una vida activa estando en diálisis. Mi papá todavía viaja y funciona bastante bien.

¿Alguna otra palabra de sabiduría sobre vivir con la enfermedad de Fabry? Durante mucho tiempo, cuestioné todos los problemas de salud como si pudieran estar relacionados con Fabry porque no hay respuestas definitivas para una mujer que vive con esta enfermedad. Pero ahora entiendo que hay muchas cosas que quizás nunca se entiendan y estoy bien con eso. Intento comer sano y mantenerme activa y si surgen cosas que me preocupan, busco las respuestas necesarias y no me preocupo por que estén relacionadas.

¿Alguna otra palabra de sabiduría sobre ser madre de un niño que vive con la enfermedad de Fabry? Trato a mi hijo como trato a mis otros dos hijos. No lo querría de otra manera. Es difícil pensar que sus hijos tengan que vivir con esta droga por el resto de sus vidas, pero cuando ve que muchos otros niños lo padecen mucho peor, agradecemos que él lleve una vida bastante normal que sólo se interrumpe por unas horas cada dos semanas. ●