

# Introducción a la enfermedad de Fabry

Por **Jack Johnson**, Director Ejecutivo del Grupo de Información y Soporte de Fabry

La enfermedad de Fabry es una enfermedad de almacenamiento lisosomal poco común que se hereda, causada por una mutación en el cromosoma X en una sección del código genético que produce la enzima alfa-galactosidasa A o A-gal para abreviar. Los lisosomas son los centros de reciclaje de la célula y aquí es donde A-gal va a hacer su trabajo de descomponer ciertos materiales grasos de glicolípidos, específicamente uno con un gran nombre llamado GL3 o, a veces, GB3. Si no tiene suficiente A-gal en funcionamiento, GL3 se acumula llenando el lisosoma y causando daño celular.



Fabry es una enfermedad presente en mi familia. Estaba viendo a Robert Desnick M.D., Ph.D., uno de los principales investigadores sobre la enfermedad de Fabry y me animó a iniciar un grupo de apoyo para personas con Fabry. Con muy poca dirección sobre cómo lograr esto, mi familia y yo nos propusimos hacer precisamente eso. A partir de 1996, como uno de esos

grupos alrededor de mesas de cocina, formamos Fabry Support & Information Group (FSIG). Pensamos que podríamos ayudar difundiendo información sobre la enfermedad, por lo que comenzamos haciendo boletines.

Comenzamos con menos de 20 nombres, por lo que el primer boletín no tuvo una distribución muy amplia. Pero después de crear un sitio web, eso cambió rápidamente. Hoy, tenemos miembros en todo Estados Unidos y más de 40 países extranjeros en todo el mundo.

A medida que la organización creció, pasó de ser algo que podíamos administrar los fines de semana y las noches a un compromiso de tiempo completo. Como resultado, me encontré pasando de mi vida laboral anterior a una nueva para FSIG. A medida que los miembros y las necesidades de la comunidad de pacientes de Fabry crecieron, también crecieron



los programas y servicios que se necesitaban. A diferencia de tantas enfermedades raras, los tratamientos para Fabry se estaban desarrollando por lo que se necesitaban participantes para los ensayos clínicos. Con gran interés de las comunidades médica y farmacéutica, FSIG recibió donaciones y subvenciones para satisfacer las necesidades de nuestra creciente organización.

Al principio, pensamos ingenuamente que la necesidad de una organización Fabry disminuiría después de que un tratamiento estuviera

disponible. Nos y, después de que una Terapia de Reemplazo de Enzimas (ERT) recibió la aprobación de la FDA en 2003, descubrimos que ese era el caso.

La comunidad de pacientes de Fabry está compuesta por un grupo de personas muy diverso. Fabry está demostrando ser una enfermedad complicada que tiene un impacto igualmente diverso en las personas. Afortunadamente, el interés de la comunidad médica en querer comprender la enfermedad de manera más completa no disminuyó una vez que se dispuso de un tratamiento. En cambio, el interés aumentó y los esfuerzos para desarrollar tratamientos mejorados de próxima generación se han intensificado en los últimos años. No se sabe si algún día se puede desarrollar una cura, pero la esperanza sigue viva.

#### Grupo de información y soporte de Fabry (FSIG)

108 NE 2nd St  
CORREOS. Caja 510  
Concordia, MO 64020  
660-463-1355 o llamada gratuita al 866-30-Fabry (866-303-2279)  
Info@Fabry.org

## Cuándo considerar la enfermedad de Fabry como diagnóstico \*

Cualquier persona que tenga un familiar con la enfermedad de Fabry y / o espirales corneales en un examen ocular debe hacerse la prueba de la enfermedad de Fabry. Además de esos casos, cualquier persona que tenga al menos dos cosas a continuación debería considerar hacerse la prueba de la enfermedad de Fabry.

1. Antecedentes familiares de enfermedad de Fabry
2. Disminución o ausencia de sudoración con el calor o con el ejercicio (anhidrosis o hipohidrosis)
3. Erupción cutánea de color púrpura rojizo en la zona del tronco de baño (angioqueratomas)
4. Historia personal o familiar de insuficiencia renal
5. Antecedentes personales o familiares de dolor "ardiente" o "caliente" en las manos y los pies, especialmente durante la fiebre (acroparestesias)
6. Antecedentes personales o familiares de problemas de sobrecalentamiento al hacer ejercicio o de ardor por el frío.
7. Verticillata corneal ("verticilos") que generalmente no afectan la visión, que los oftalmólogos encuentran en un examen ocular con una lámpara de hendidura

\* Modificado de J Genet Couns. 2013 Oct; 22 (5): 555-564. Publicado en línea el 17 de julio del 2013. doi: 10.1007 / s10897-013-9613-3