

Pacientes renales buscan información sobre la enfermedad de Fabry

Por **Dawn Jacob Laney**, M.S., C.G.C., C.C.R.C., Instructora /
Consejera genética en la Universidad de Emory y Kathi Niccum,
Ed.D., Directora de educación, Centro de educación de DPC

¿Qué es la enfermedad de Fabry?

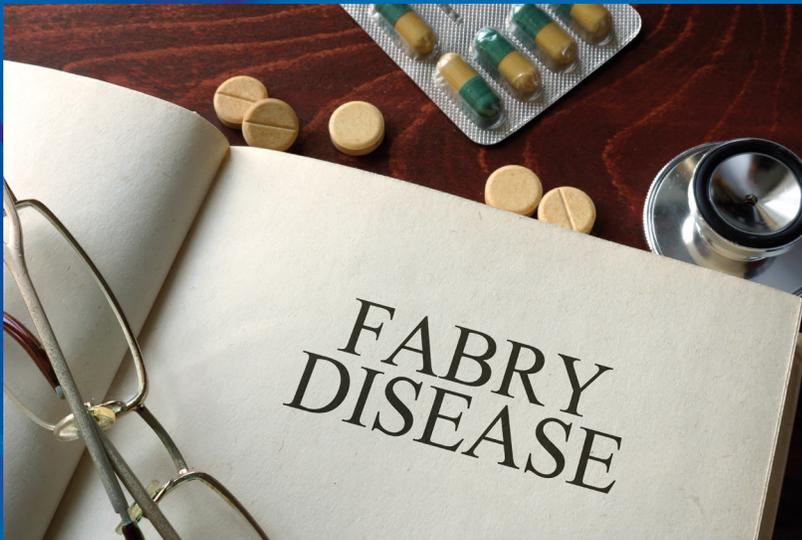
La enfermedad de Fabry es un trastorno hereditario poco común que se produce cuando el gen GLA de una persona presenta cambios o mutaciones que le impiden funcionar correctamente. Este gen GLA que no funciona es incapaz de producir suficiente de una enzima importante llamada alfa-galactosidasa A cuya función es descomponer una sustancia grasa llamada globotriaosilceramida o GL3. El GL3 se acumula en las células de todo el cuerpo, en particular en las paredes de los vasos sanguíneos, lo que provoca ardor en los nervios de las manos y los pies, falta de sudoración,

fatiga, diarrea y, finalmente, órganos dañados como los riñones, el corazón, y el cerebro.

¿Cómo se hereda?

El gen que causa la enfermedad de Fabry está en el cromosoma X. Los machos tienen un cromosoma X y uno Y y las hembras tienen dos cromosomas X. Cuando un padre tiene la enfermedad de Fabry, su único cromosoma X tiene el gen GLA que no funciona, por lo que todas sus descendientes hembras heredarán el gen GLA que no funciona y tendrán la enfermedad de Fabry. Dado que la enfermedad de Fabry sólo afecta al cromosoma X y la única forma de tener un hijo es que el padre transmita su cromosoma Y, los descendientes masculinos de un hombre con enfermedad de Fabry no heredarán el gen GLA que no funciona y no tendrán la enfermedad de Fabry.

Cuando una madre tiene la enfermedad de Fabry, tiene un 50% de probabilidad con cada embarazo de transmitir el gen GLA que no funciona a un hijo o una hija, lo que lleva



directamente con Emory y solicitar una recolección de saliva y un kit de prueba por correo. Se puede pedir un kit llamando al Centro Emory Fabry al 404-778-8518 o enviando un correo electrónico a Robin Vinson a robin.vinson@emory.edu o Dawn Laney a dawn.laney@emory.edu. Además de proporcionar las pruebas gratuitas, la investigación del proyecto ha descubierto que los miembros de la familia que tienen espirales en la córnea (que cualquier oculista puede encontrar fácilmente), dolor en las manos / pies, disminución de la sudoración o una erupción de color rosa violáceo en el "tronco de baño". área "llamados angioqueratomas tienen más probabilidades de tener la enfermedad de Fabry que otros miembros de la familia.

a la enfermedad de Fabry en ese niño. En este caso, tanto las niñas como los niños se verían afectados.

Dado que sabemos cómo Fabry es hereditario, es fácil averiguar quién en la familia está en riesgo de contraer la enfermedad de Fabry y realizar pruebas genéticas. A través de estudios, los expertos de Fabry han descubierto que cuando a un miembro de la familia se le diagnostica la enfermedad de Fabry, un promedio de cinco de sus familiares también tendrán la enfermedad. Dado que existe un tratamiento aprobado por la FDA para la enfermedad de Fabry y sabemos que cuanto más temprano comience el tratamiento, mejor funcionará, puede ser útil saberlo lo antes posible. Algunas personas pueden no saber que las pruebas están disponibles o pueden sentirse culpables, enojadas o asustadas por los posibles resultados de las pruebas, pero en este caso, el conocimiento es poder. Puede ser útil hablar con un asesor genético sobre las opciones de prueba y la decisión sobre las pruebas de detección de enfermedades genéticas. Puede obtener información sobre asesores genéticos y encontrar uno cerca de usted en:

www.aboutgeneticcounselors.com

Para facilitar la realización de la prueba a los familiares de alguien con enfermedad de Fabry, la Universidad de Emory y la Asociación Estadounidense de Pacientes Renales (AAKP) se han asociado para crear el proyecto de Educación y Pruebas Familiares de la Enfermedad de Fabry. A través de este proyecto, la Universidad de Emory ofrece pruebas GRATUITAS a las personas que tienen Fabry en su familia y conocen el cambio en el GLA que causa la condición. Como parte del programa, las personas también pueden aprender más sobre la enfermedad de Fabry y los recursos disponibles. Para participar en el programa de pruebas, las personas que deseen hacerse la prueba de la enfermedad de Fabry deben hablar con su médico y luego, la persona en riesgo puede comunicarse

¿Las mujeres se ven afectadas por la enfermedad de Fabry?

Sí, las mujeres tienen la enfermedad de Fabry. En un momento, se pensó que eran "sólo" portadores de la enfermedad, pero no tenían ninguno de los síntomas. Pero ahora se sabe que pueden experimentar síntomas, de leves a graves. Es posible que las mujeres no tengan ninguno o tantos síntomas como los hombres porque tienen dos cromosomas X y el que está funcionando aún puede producir alfa-galactosidasa A. Es importante que las mujeres sean atendidas regularmente por su médico, incluso si tienen pocos síntomas ya que la enfermedad continúa durante toda la vida y pueden desarrollarse problemas adicionales.

¿Los niños tienen síntomas de la enfermedad de Fabry?

Sí, los niños pueden tener síntomas y al ser una enfermedad poco común, puede ser difícil de diagnosticar si nadie más en la familia tiene síntomas de la enfermedad de Fabry. A veces a los niños se les ha dicho que son "dolores de crecimiento" cuando se quejan de dolor en las manos y los pies, no pueden tolerar el calor o tienen problemas gastrointestinales, como dolor después de comer, náuseas o diarrea.

Los niños con enfermedad de Fabry suelen tener los primeros síntomas cuando tienen seis años, en comparación con las niñas que tienen los primeros síntomas alrededor de los ocho años. Sin embargo, se han informado síntomas desde los tres años en ambos sexos. El diagnóstico de la enfermedad de Fabry a menudo se produce años después de que han comenzado los síntomas.

Los niños con enfermedad de Fabry pueden tener síntomas de problemas renales. Según el Registro de Fabry, aproximadamente el 15% de los niños y niñas menores de

18 años tienen proteinuria definida como una proteína urinaria: cociente de creatinina urinaria $\geq 0,3$ o niveles de proteína urinaria $\geq 0,3$ g / día. Se ha documentado que, aunque es poco común, los niños con enfermedad de Fabry pueden experimentar insuficiencia renal desde los 16 años de edad.

Dada la importancia del tratamiento temprano de la enfermedad de Fabry, la detección temprana de esta enfermedad se ha agregado al análisis de sangre de detección de recién nacidos en Missouri e Illinois. Otros estados están en proceso de agregar Fabry a sus pruebas también y algunos bebés en la ciudad de Nueva York se someten a pruebas según el hospital de nacimiento.

¿Cuáles son las formas en que los riñones se ven afectados por la enfermedad de Fabry?

Según el Registro Fabry (una base de datos internacional patrocinada por Genzyme que recopila información sobre pacientes con enfermedad de Fabry), varias personas con enfermedad de Fabry experimentan problemas renales. El 19% de las mujeres en el Registro tenían enfermedad renal crónica, etapa 3 o superior y el 2% de ellas alcanzó la enfermedad renal en etapa terminal (ESRD). Para los hombres, el 34% tenía enfermedad renal crónica, estadio 3 o superior y el 14% de ellos alcanzó la enfermedad renal en etapa terminal (ESRD).

Además, los problemas cardíacos se informaron con mayor frecuencia como un problema grave para hombres y mujeres. Y tanto hombres como mujeres en el Registro

informaron tener una calidad de vida más baja después de los treinta y cinco años.

¿Dónde puedo encontrar más información?

Grupo de información y apoyo de Fabry (FSIG): www.fabry.org

Fundación Nacional de la Enfermedad de Fabry (NKDF): www.thenfdf.org

ThinkGenetic: www.thinkgenetic.com

Comunidad Fabry (Genzyme): www.fabrycommunity.com

Administradores de casos de Genzyme: 1-800-7454447 (opción 3)

Proyecto de pruebas de educación y familia de Fabry:

<http://genetics.emory.edu/patient-care/lysosomal-storage-disease-center/lab-testing.html>

Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD): www.rarediseases.org

Referencias

Una guía para mujeres que viven con la enfermedad de Fabry 2014. Genzyme Corporation.

Facultad de Medicina de la Universidad de Emory,

<http://genetics.emory.edu/patient-care/lysosomal-storage-disease-center/lab-testing.html>

Enfermedad de Fabry y niños 2012 Genzyme Corporation.

Laney DJ, Proyecto de pruebas de educación y familia Clynes D. Fabry. *aakpRENALIFE* 2016; 6-8.