

# Nuestra familia y la enfermedad de Fabry

Se le entrega este folleto porque algún miembro de su familia recibió un diagnóstico de enfermedad de Fabry. La enfermedad de Fabry es una afección genética que puede transmitirse de generación en generación en una familia. En función de la forma en que la enfermedad de Fabry se transmite y del árbol genealógico de su familiar, usted podría estar en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry. Sin embargo, esto no significa, necesariamente, que padezca la enfermedad.



# ¿Qué es la **enfermedad de Fabry**?

La enfermedad de Fabry afecta a todas las personas de forma diferente, algunas personas que la padecen no presentan síntomas, otras se ven gravemente afectadas y el resto se ubica en algún lugar intermedio.<sup>1</sup>

La enfermedad de Fabry puede afectar a la mayor parte del cuerpo, pero los síntomas pueden variar entre las personas, incluso entre los miembros de una misma familia.<sup>1-6</sup> Los síntomas pueden aparecer y empeorar con el tiempo, lo que podría provocar complicaciones graves o potencialmente mortales, aunque esto no ocurrirá en todos los casos.<sup>1</sup>

Si padece la enfermedad de Fabry, puede que ya haya presentado síntomas o no.

## ¿Qué causa los síntomas de la enfermedad de **Fabry**?

Las personas que padecen la enfermedad de Fabry tienen mutaciones (variantes) genéticas que provocan que una determinada enzima ( $\alpha$ -galactosidasa A) no funcione adecuadamente.<sup>1,6</sup> Normalmente, esta enzima ayuda a descomponer ciertas sustancias azucaradas y grasas (glucoesfingolípidos) en las células de nuestro cuerpo.<sup>1,6</sup>

En las personas con la enfermedad de Fabry, esas sustancias azucaradas y grasas se acumulan, lo que causa problemas y los síntomas de la enfermedad de Fabry.<sup>1,6</sup>

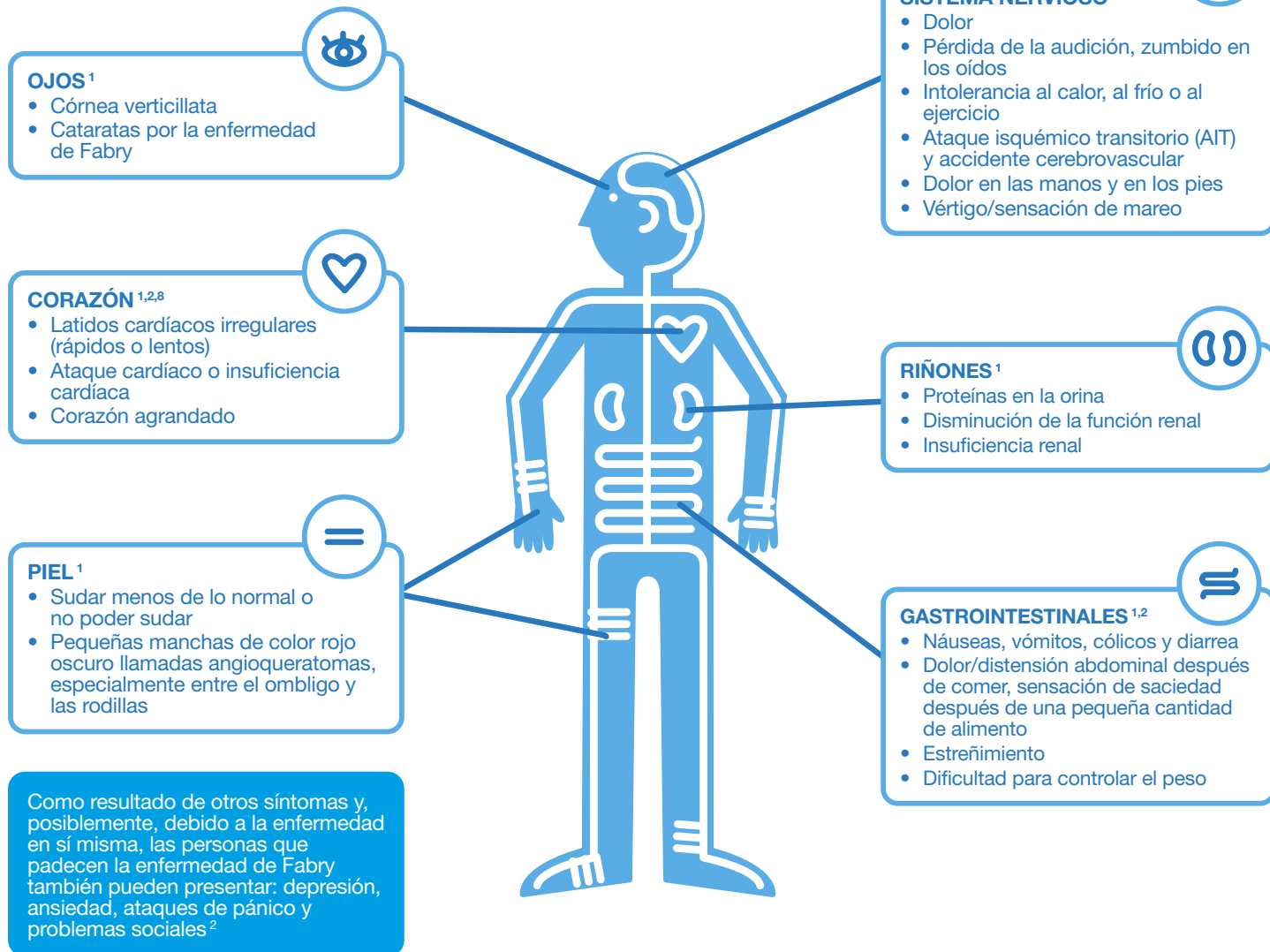
### ¿Qué son las mutaciones genéticas?<sup>7</sup>

La información genética se almacena en el ácido desoxirribonucleico (ADN) que proporciona instrucciones que indican a cada una de las células del cuerpo qué hacer. Pueden producirse mutaciones en el ADN; estas son errores en las instrucciones

**Para obtener más información** sobre la enfermedad de Fabry y cómo se transmite entre los miembros de una familia, visite [www.fabryfamilytree.es](http://www.fabryfamilytree.es) o hable con un profesional sanitario



# ¿Cuáles son los síntomas de la enfermedad de **Fabry**?



# ¿Por qué debería considerar la posibilidad en hacerse una prueba para detectar **la enfermedad de Fabry?**

Sería bueno que considerara la posibilidad de hablar con un profesional sanitario sobre la realización de una prueba para detectar la enfermedad de Fabry. Esto se debe a que esa enfermedad se identificó en un familiar y, en función de la forma en que se transmite dentro de la familia y del árbol genealógico de su familiar, es posible que usted esté en riesgo de padecerla. Sin embargo, esto no significa, necesariamente, que padezca la enfermedad.

Los síntomas de la enfermedad de Fabry pueden ser difíciles de reconocer debido a lo variados que pueden ser, a que se solapan con afecciones más frecuentes y a lo rara que es la enfermedad de Fabry.<sup>1,10,11</sup> Esto implica que algunas personas quizá nunca reciban un diagnóstico, y que otras deban consultar a varios especialistas y, posiblemente, reciban un diagnóstico incorrecto antes del diagnóstico correcto de la enfermedad de Fabry.<sup>1,10,11</sup>

Los retrasos prolongados en el diagnóstico son frecuentes en la enfermedad de Fabry, el promedio del retraso es de 15 años, y hacerse una prueba podría salvarlo de esta odisea para recibir el diagnóstico.<sup>1,10,11</sup>

Dado que la enfermedad de Fabry puede empeorar con el paso del tiempo, conocerla antes y recibir ayuda también podría implicar que pueda retrasar o detener el empeoramiento de la enfermedad, lo que podría dar lugar a un futuro más saludable.<sup>2,12,13</sup>

Puede analizar las ventajas y desventajas de someterse a la prueba con los profesionales sanitarios.

Aunque decida no someterse a la prueba, sigue siendo importante que sepa que la enfermedad de Fabry está presente en su familia y debe informar a su equipo de atención médica siempre que tenga algún problema de salud. Comunicarle a un equipo de atención médica médico que la enfermedad de Fabry está presente en la familia podría ayudar a acelerar el diagnóstico.

**Hable con un profesional sanitario sobre qué miembros de su familia podrían estar en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry**





# próximos pasos

## ¿Cuáles son los próximos pasos si está interesado en hacerse la prueba?

Si desea saber más sobre la enfermedad de Fabry o hacerse la prueba, el próximo paso es consultar a un profesional sanitario. Según su situación individual, este podría ser:

- El médico de su familiar, o un miembro del equipo de atención médica de su familiar
- Alguien a quien el médico de su familiar lo remita
- Llevar la sección extraíble de este folleto a su médico, quien puede remitirlo a otro médico



Converse con un profesional sanitario quien debería evaluar su riesgo de padecer la enfermedad de Fabry, explicarle las pruebas genéticas, incluidas las posibles ventajas y desventajas, y ordenar una prueba, si corresponde y si usted lo desea.



Si otorga su consentimiento, puede realizarse una prueba genética para detectar mutaciones relacionadas con la enfermedad de Fabry.<sup>6</sup> Normalmente, la prueba se realiza en un frotis bucal, o en una muestra de sangre o de tejido.<sup>14</sup>



Si se encuentra una mutación de Fabry, su equipo de atención médica hablará con usted en más detalle sobre la enfermedad, cualquier posible consecuencia y cómo abordarla, incluidas las opciones de tratamiento.

## Obtener apoyo

Si desea saber más sobre la enfermedad de Fabry y sus aspectos genéticos, visite [www.fabryfamilytree.es](http://www.fabryfamilytree.es)

También hay organizaciones para personas y familias con la enfermedad de Fabry que pueden ofrecer apoyo.

## Hable con un profesional sanitario sobre el posible riesgo de padecer la enfermedad de Fabry.

Puede llevar la carta extraíble que se encuentra a la derecha a su médico. Dado que la enfermedad de Fabry es rara, es posible que su médico no haya oído hablar de ella, pero esto debería ayudar a iniciar una conversación.<sup>9</sup>

## Hable con un profesional sanitario sobre qué miembros de su familia podrían estar en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry



**Exención de responsabilidad:** Se le envió este folleto debido a que es posible que esté en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry en función de la forma en que esta enfermedad se transmite entre los miembros de una familia y del árbol genealógico de su familiar. Sin embargo, esto no significa necesariamente que padezca la enfermedad ni sugiere, de ninguna manera, un diagnóstico de enfermedad de Fabry. Todas las personas involucradas deben hablar con un profesional sanitario.

### Referencias

1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Oritz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 4. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 5. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 6. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564 7. DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. Disponible en: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [consultado por última vez en agosto de 2019] 8. Yousef Z et al. Eur Heart J. 2013;34(11):802-808 9. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-346 10. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 11. Hoffmann B y Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 12. Mehta A y Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [consultado por última vez en agosto de 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [consultado por última vez en agosto de 2019]

Estimado médico:

Su paciente fue señalado en riesgo potencial de padecer la enfermedad de Fabry a través de un análisis genealógico de un familiar a quien se le diagnosticó esa enfermedad.

La enfermedad de Fabry es un trastorno genético con herencia ligada al cromosoma X. <sup>1</sup> Se trata de un trastorno multisistémico, progresivo y puede causar morbimortalidad grave tanto en hombres como en mujeres. <sup>1,2</sup>

La enfermedad de Fabry puede ser difícil de diagnosticar debido a que es rara, se solapa con afecciones más frecuentes y sus síntomas son muy variables, incluso dentro de una misma familia. <sup>1,3-7</sup> Puede ser infradiagnosticada y, a menudo, se diagnostica de forma incorrecta; el promedio del retraso en el diagnóstico es de 15 años. <sup>1,3,4</sup> Debido a su naturaleza progresiva, se cree que la intervención temprana ayuda a prevenir la evolución de la enfermedad y a obtener mejores resultados de salud. <sup>2,8,9</sup>

Para obtener más información sobre la enfermedad de Fabry, visite [www.fabryfamilytree.es](http://www.fabryfamilytree.es).

En función de lo anterior, sería bueno que comenzara el proceso de investigación para detectar la enfermedad de Fabry, ya sea directamente o por remisión. Hay pruebas genéticas predictivas disponibles. Puede ser aconsejable que se revise el riesgo del paciente de padecer la enfermedad de Fabry y que se proporcione asesoramiento genético cuando sea posible.

**Referencias:** 1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Ortiz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Hoffmann B y Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 4. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 5. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 6. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 7. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 8. Mehta A y Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [consultado por última vez en agosto de 2019] 9. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117.