

Estimado/a .....

Como puede que sepas (o no), me han diagnosticado la enfermedad de Fabry. La enfermedad de Fabry está causada por mutaciones genéticas que pueden transmitirse a través de las generaciones de una familia. He hecho un esquema de nuestro árbol familiar, y podrías estar en riesgo de tener Fabry, aunque esto no significa necesariamente que tengas la enfermedad.

La enfermedad de Fabry afecta tanto a varones como a mujeres. Causa una variedad de síntomas y puede afectar a la mayoría de las partes del cuerpo. El tipo, el inicio y la intensidad de los síntomas pueden variar de persona a persona, incluso entre personas de una misma familia. Sin embargo, el Fabry es progresivo, empeora con el tiempo, causando problemas graves o potencialmente mortales, si bien este no es el caso de todos los enfermos.

La enfermedad de Fabry está causada por mutaciones genéticas. Las mutaciones son como errores de escritura en las instrucciones que explican a las células de tu cuerpo qué es lo que tienen que hacer. En las personas con Fabry, una enzima que normalmente se dedica a romper ciertas sustancias azucaradas y grasas en las células de nuestro organismo no funciona adecuadamente debido a una mutación. Esto permite que las sustancias azucaradas y grasas se acumulen, lo que causa los problemas y síntomas de la enfermedad de Fabry.

Las mutaciones de la enfermedad de Fabry ocurren en el gen GLA del cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X y aportan uno de ellos a sus hijos al azar; así pues, si una madre tiene Fabry, hay una probabilidad del 50 % de que su hijo o hija herede la mutación. Los varones tienen un cromosoma X y un cromosoma Y; el cromosoma X es heredado por las mujeres y el cromosoma Y, por los hijos varones. Esto significa que un varón con Fabry pasará la mutación a todas sus hijas, pero a ninguno de sus hijos.

Si quieres, podrías someterte a una prueba genética para determinar si tienes la mutación de Fabry, normalmente se hace con una muestra de sangre, un frotis bucal o muestras de otro tejido. Si tienes alguna preocupación por hacerte las pruebas, puedes hablar de ello con tu médico o con otro miembro de tu equipo sanitario. Sin embargo, hacerte las pruebas podría significar que evitaras un largo camino al diagnóstico; para algunos pacientes puede llevar una media de 15 años identificar la enfermedad de Fabry. A menudo lleva tanto tiempo porque el Fabry es poco frecuente, y los síntomas varían mucho y son similares a los causados por afecciones más frecuentes. Esto también significa que algunas personas nunca reciben un diagnóstico. Dado que la enfermedad de Fabry empeora con el tiempo, hacerse las pruebas puede significar que consigas ayuda para manejar la enfermedad más pronto, con lo que posiblemente se puede llegar a un futuro más saludable. Hay distintas opciones de tratamiento disponibles.

Si quieres hacerte las pruebas o saber más acerca de tu riesgo de Fabry, debes acudir y hablar con un profesional de la salud. Este podría ser mi médico o alguien a quien mi médico te derive, o puedes llevar esta carta a tu propio médico.

Para más información sobre la enfermedad de Fabry, incluidos los síntomas y cómo se transmite en las familias, visita

[www.fabryfamilytree.es](http://www.fabryfamilytree.es)

Esta carta de ejemplo fue creada por Amicus Therapeutics Ltd para personas con enfermedad de Fabry que desean ponerse en contacto con familiares que pudieran estar en riesgo de padecer Fabry. Se puede modificar según como la persona con Fabry lo considere oportuno.

