



Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados



CUPÓN DE ADHESIÓN



MPS DA LA MANO A LOS
ENFERMOS DE FABRY

¿CÓMO SE TRATA LA ENFERMEDAD DE FABRY?

Tratamiento sintomático

Hasta hace solo unos pocos años no existía tratamiento específico para esta enfermedad. Los enfermos solo podían recibir un tratamiento sintomático que intentaba aliviar los efectos que producía la enfermedad. Aun hoy es fundamental el tratamiento con antiinflamatorios, anticoagulantes, antiagregantes, facilitadores de la digestión. Y a su vez son necesarios tratamientos más complejos y adecuados cuando se presentan complicaciones renales, cerebrales o cardíacas.

Tratamiento específico

Desde hace poco tiempo existe la posibilidad de tratar a los pacientes mediante la reposición del enzima que falta en el organismo, la α -galactosidasa A, por vía endovenosa. Este tratamiento pretende mejorar la sintomatología asociada a la enfermedad al lograr que no se produzca más acumulación del producto GL3 en el organismo. Con este tratamiento se intenta que la salud de las personas afectadas no llegue a situaciones críticas que pongan en peligro su vida. Así mismo intenta pueda reducir la gravedad de los problemas en aquellos casos en los que la salud del enfermo está más deteriorada. La administración de este nuevo tratamiento se realiza por vía endovenosa con una frecuencia quincenal y no presenta reacciones adversas relevantes.

Colabora con nosotros

Nuestros números de cuenta:

MPS ESPAÑA

CAIXA DE CATALUNYA: 2013-0112-13-0200482231
LA CAIXA: 2100-2390-65-0200012780

Teléfonos de ayuda: **93 804 09 59**
617 080 198



MPS ESPAÑA

C/ Anselm Clavé, 1
08787 La Pobla de Claramunt
(Barcelona)

Tels. 617 080 198 -
Tel.93 804 09 59

CIF G-63282917
Nº Registro Nacional: 171505

**Entidad Declarada
de Utilidad Pública
por el Ministerio del Interior**

Sedes:

MPS VALENCIA

MPS CASTILLA LA MANCHA

MPS ANDALUCÍA

MPS MURCIA

Delegaciones

MPS MADRID

MPS MARBELLA

www.mpsesp.org

info@mpsesp.org



Asociación de las
Mucopolisacaridosis
y síndromes relacionados

Entidad Declarada
de Utilidad Pública

LA ENFERMEDAD DE FABRY

UN FUTURO ESPERANZADOR

Viaja con nosotros
a la luz de la esperanza



**MPS DA LA MANO A LOS
ENFERMOS DE FABRY**

¿QUÉ ES LA ENFERMEDAD DE FABRY?

La enfermedad de Fabry es un trastorno hereditario dentro del grupo de las enfermedades lisosomales provocado por la alteración en uno de nuestros genes. Como consecuencia existe una escasa actividad o ausencia de un enzima en nuestro organismo (α -galactosidasa A) que es básico para la eliminación de nuestro cuerpo de una molécula de deshecho, la globotriaosilceramida (GL-3).

¿CON QUÉ FRECUENCIA SE PRESENTA?

Se estima que puede existir un caso de la enfermedad de Fabry por cada 117.000 habitantes recién nacidos varones. Hoy en día se piensa que la frecuencia es mucho mayor por la afectación de las mujeres y formas de afectación leve no diagnosticadas.

¿A QUIÉN AFECTA?

En principio se pensaba que la enfermedad solo afectaba a los hombres, mientras que las mujeres eran portadoras. En estos momentos se conoce que las mujeres portadoras del trastorno sufren los síntomas de la enfermedad, a veces tan severos como en los hombres.

¿CUÁL ES SU EVOLUCIÓN?

A causa de la deficiencia enzimática se produce un acumulo de la sustancia GL-3 en las células de todos los tejidos del organismo, sobre todo en los vasos sanguíneos del cuerpo.

Con la acumulación progresiva se van dañando los principales órganos del cuerpo como son el corazón, los riñones, y el cerebro, que dejan de funcionar correctamente.

El mal funcionamiento de estos órganos puede ocasionar un grave riesgo para los enfermos.

CONSECUENCIAS DE LA ENFERMEDAD DE FABRY

DOLOR EN EXTREMIDADES

Uno de los principales problemas es la aparición de dolores agudos e intensos, principalmente en pies y manos. Una sensación de hormigueo suele aparecer asociada a estos dolores. A veces hay un malestar crónico continuo.

PROBLEMAS RENALES

La acumulación de los productos no metabolizados en los riñones se manifiesta con aparición de proteínas en la orina, que evoluciona con el tiempo hacia la insuficiencia renal.

PROBLEMAS CARDIACOS

El engrosamiento del corazón es la principal consecuencia del cúmulo de productos, lo cual afecta a su funcionalidad, provocando ritmo cardiaco irregular (arritmias) e insuficiencia cardíaca.

PROBLEMAS CEREBRALES

De la misma forma que en otros órganos del cuerpo la acumulación de productos no metabolizados en el cerebro ocasiona síntomas diversos debidos a la oclusión de los vasos sanguíneos cerebrales (p. ej. debilidad o ausencia de sensación en un lado del cuerpo, incapacidad para hablar). Así mismo, existe una alta frecuencia de disminución de la agudeza auditiva que puede acompañarse de vértigos y zumbidos continuos en los oídos.

PROBLEMAS GASTROINTESTINALES

Dolores abdominales asociados con náuseas y diarreas suelen ser los principales problemas asociados con el sistema gastrointestinal. También es frecuente la existencia de dolor o malestar abdominal después de las comidas.

PROBLEMAS DERMATOLÓGICOS

Debido al acúmulo de productos en las terminaciones nerviosas de las glándulas sudoríparas es frecuente la baja producción de sudor, incluso la ausencia total del mismo en los afectados.

De forma paralela aparece en los enfermos lesiones rojas de pequeño tamaño que no desaparecen con la presión, fundamentalmente en la parte del cuerpo comprendida entre el ombligo y las rodillas. Esta erupción, llamado técnicamente angioqueratoma, es debido el acúmulo de GL-3 en los vasos sanguíneos debilitando su pared y aumentando su diámetro.

OTROS PROBLEMAS

Los síntomas hasta ahora comentados son los principales problemas que causa la enfermedad. No por ello son los únicos problemas que ocasiona la misma, pues la acumulación del producto no desechado en otros órganos puede dar problemas diferentes.

Destacan, por ejemplo, las alteraciones oculares sin consecuencia para la visión, y la sensación de agotamiento que si bien algunos los consideran son de menor importancia, producen un deterioro importante en la calidad de vida.

A CONSIDERAR

Finalmente es importante tener presente que en todos los casos, por tratarse de una enfermedad de evolución lenta y progresiva, que no es de fácil diagnóstico, y que presenta un claro componente hereditario, los problemas psicológicos afectan seriamente a los pacientes. En mayor o menor grado, dependiendo del estado de salud, los problemas psicológicos asociados dificultan aún más la posibilidad de poder disfrutar de una digna calidad de vida.

*Este folleto ha sido revisado por:
Dr. Miguel-Ángel Barba Romero, Servicio de Medicina Interna,
Complejo Hospitalario y Universitario de Albacete.
Dra. Roser Torra, Nefróloga de la Fundació Puigvert de Barcelona.*



Cupón de adhesión

Apellidos _____ Nombre _____
Dirección _____ Población _____
C.P. _____ Provincia _____ Tel. _____ Fax _____
E-mail _____ D.N.I. _____
 6 euros Aportación voluntaria
Cuentas de la asociación: MPS Central **CATALUNYA CAIXA** 2013 0112 13 0200482231
MPS Central **LA CAIXA** 2100 2390 65 0200012780

Autorizo a la entidad por el pago de los recibos que presente la Asociación MPS España, en concepto de cuota mensual
Firma _____ / _____ / _____