

GUÍA

VISUAL

PARA COMPRENDER LA
ENFERMEDAD DE

FABRY

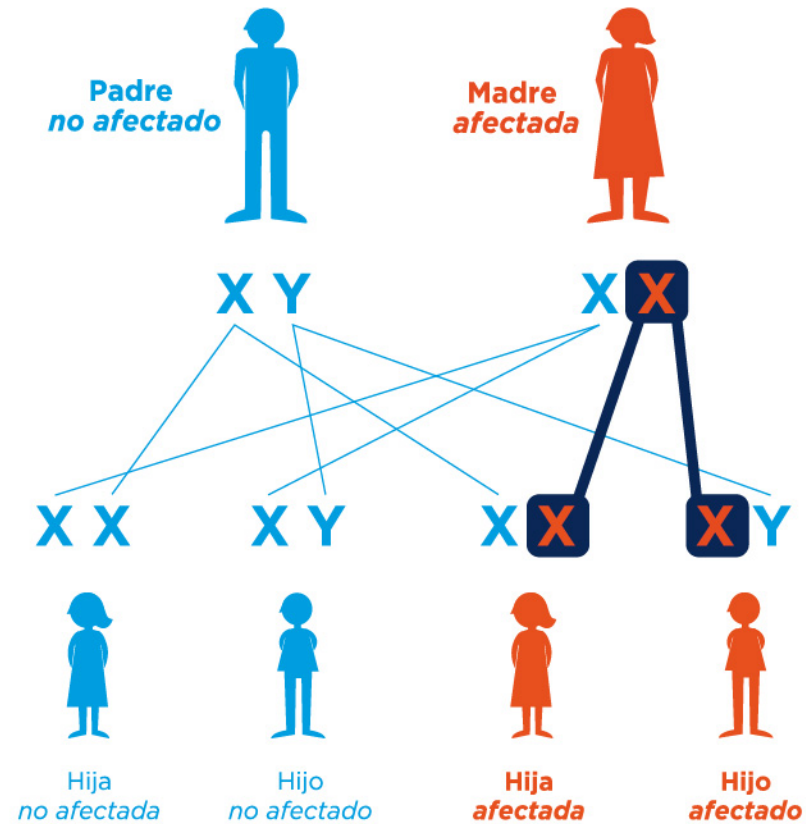
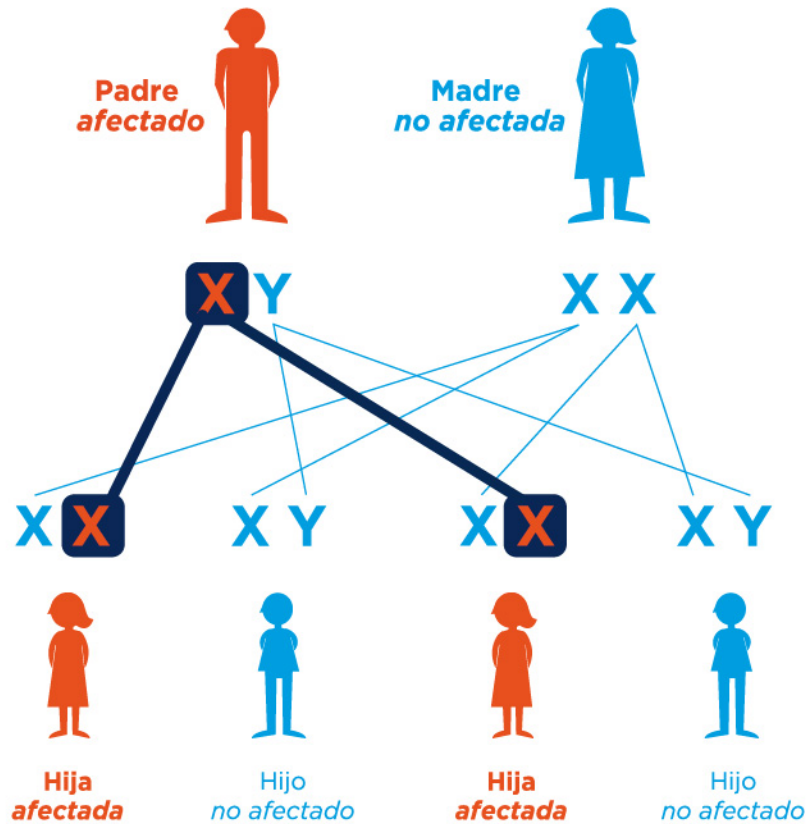


INFORMACIÓN
PARA PERSONAS

CON DIAGNÓSTICO DE
ENFERMEDAD DE FABRY
Y SUS FAMILIAS

¿Cuál es el patrón de herencia de la Enfermedad de Fabry?

La Enfermedad de Fabry es un trastorno ligado al cromosoma X.
Es causada por una mutación en un gen en el cromosoma X y puede ser transmitida por cualquiera de los progenitores.



→ CÓMO TRANSMITEN **LOS PADRES** LA ENFERMEDAD DE FABRY¹

Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y.
Las mujeres tienen dos cromosomas X.

Un padre con Enfermedad de Fabry **transmite su mutación a todas sus hijas**, debido a que las hijas heredan el único cromosoma X del padre.

Un padre afectado **nunca transmite la mutación a sus hijos** porque los hijos heredan un cromosoma Y de sus padres.

→ CÓMO TRANSMITEN **LAS MADRES** LA ENFERMEDAD DE FABRY¹

Una madre que tiene la mutación en uno de los dos cromosomas X tiene una **probabilidad del 50 % de transmitir** la Enfermedad de Fabry a cada uno de sus hijos e hijas.

Debido a que los hombres tienen un solo cromosoma X, si heredan la mutación, desarrollarán la Enfermedad de Fabry.

En las hijas afectadas, la mutación α -Gal A puede ocurrir en forma aleatoria en algunas células y no en otras, de modo que las hijas tienen un rango más amplio de síntomas variables que los hijos.

¿Qué significan estas palabras?

Glosario de términos importantes al hablar de la Enfermedad de Fabry

- **Ácido desoxirribonucleico (ADN)**
Unidad básica que permite la transmisión de información genética de una generación a la próxima y contiene instrucciones, o un código, para sintetizar proteínas y enzimas.
- **Célula**
Componente básico de todos los seres vivos.
- **Cromosomas**
Estructuras que contienen el ácido desoxirribonucleico (ADN) y el código genético de una persona.
- **Enfermedad de depósito lisosomal (EDL)**
Grupo de más de 50 enfermedades que resulta de la acumulación de productos de desecho en los lisosomas.
- **Enzima**
Tipo especial de proteína que acelera una reacción que tiene lugar dentro de una célula.
- **Lisosoma**
Saco lleno de líquido especializado, que se encuentra en las células y que contiene enzimas.
- **Mutación**
Error permanente en el código de ADN.
- **Mutación nueva**
Alteración en un gen que no se hereda pero que está presente por primera vez.
- **Trastorno ligado al cromosoma X**
Trastorno hereditario causado por una mutación en un gen del cromosoma X.

Algunos conceptos clave sobre la Enfermedad de Fabry

Para obtener información adicional, hable con su Equipo de Salud.



La Enfermedad de Fabry es una enfermedad genética rara y progresiva, que afecta a 1 de cada 117.000 personas, aunque puede ser más frecuente que esto^{1,2}

EDL

Es un tipo de enfermedad denominada **Enfermedad de Depósito Lisosomal (EDL)**¹



Las personas con EDL tienen problemas para sintetizar enzimas lisosómicas específicas¹



En la Enfermedad de Fabry, la enzima afectada es la **α-galactosidasa A**, o simplemente **α-Gal A**¹



En general, la **α-Gal A** degrada sustancias en la célula llamadas **globotriaosilceramida (GL-3)** y **globotriaosilfosfingosina plasmática (liso-Gb3)**³



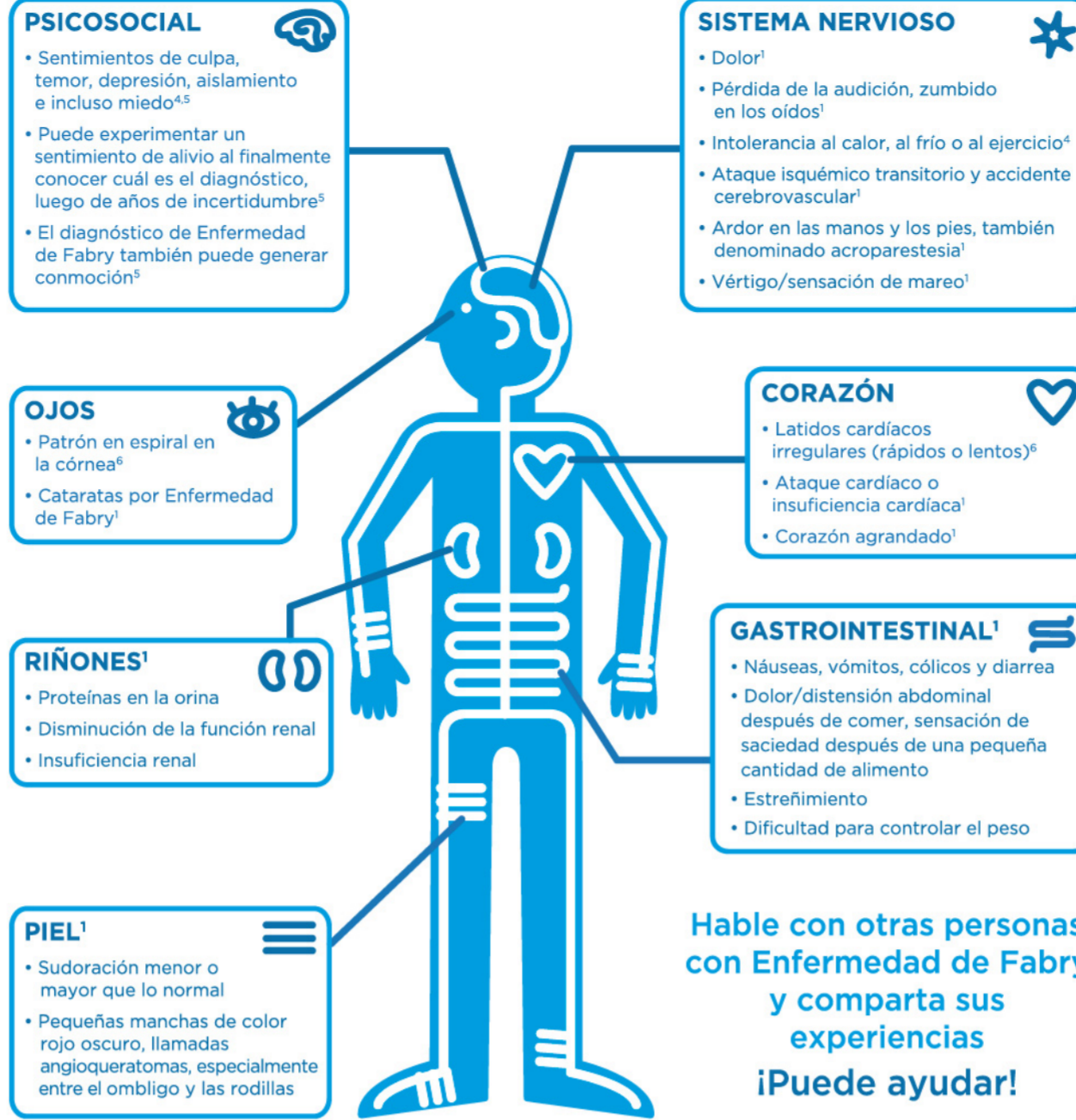
En las personas con Enfermedad de Fabry, la **α-Gal A** no degrada la **GL-3**. En lugar de eso, la **GL-3** se acumula, especialmente en las células que recubren el interior de los vasos sanguíneos¹



Esta acumulación daña los tejidos y los órganos, produciendo los síntomas de la Enfermedad de Fabry

¿Cómo afecta la Enfermedad de Fabry al cuerpo?

Cada persona experimenta la Enfermedad de Fabry de modo distinto



¿Cuál es la causa de la Enfermedad de Fabry?



Cada persona tiene información codificada en sus células que se denomina **ADN**, el cual se hereda de los progenitores

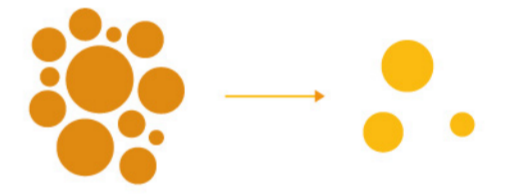


A veces, se producen mutaciones en el código del **ADN** que constituye un determinado gen

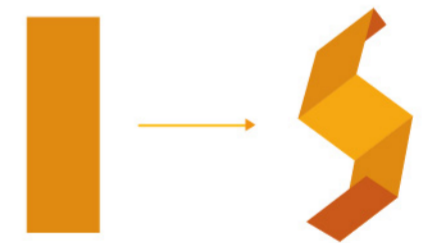


CAMA CASA

Piense en cómo se deletrean estas palabras; una letra equivocada cambia completamente su sentido



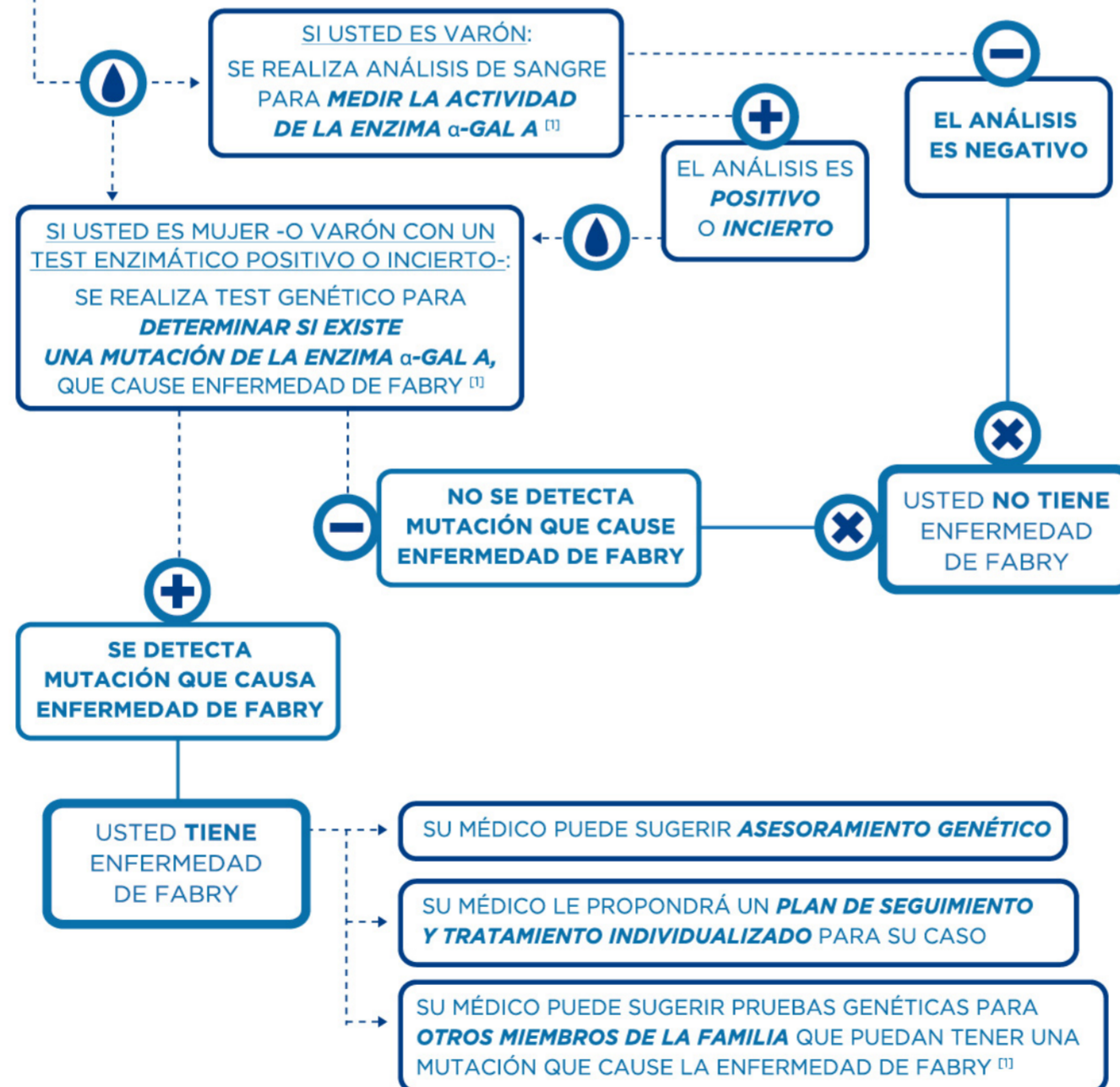
Las personas con algunas mutaciones producen muy poca o nada de la enzima **α-Gal A**.⁷



Las personas con ciertos tipos de mutaciones pueden sintetizar la enzima **α-Gal A**, pero ésta no funciona en forma correcta.⁸

Un médico sospecha de Enfermedad de Fabry

Este es un ejemplo de lo que puede suceder



En estos sitios encontrará otros recursos de utilidad

No olvide siempre consultar con su médico frente a cualquier duda sobre su diagnóstico y/o tratamiento indicado

- **Fundación Nacional de la Enfermedad de Fabry (The National Fabry Disease Foundation)**
fabrydisease.org
- **Organización Nacional de Trastornos Raros (National Organization for Rare Disorders, NORD)**
rarediseases.org
- **EURORDIS - Europa, Enfermedades Raras (Rare Diseases Europe)**
eurordis.org/es
- **Asociación MPS España**
www.mpsesp.org

- **Fundación Investigar**
fundacioninvestigar.com/pacientes/
- **Federación Argentina de Enfermedades poco Frecuentes (FADEPOF)**
fadepof.org.ar
- **Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras**
rarediseases.info.nih.gov/espanol



CADA PACIENTE ES **ÚNICO**

¿Por qué importan las mutaciones?

1000



Se han identificado al menos **1000 mutaciones** genéticas diferentes que pueden causar la Enfermedad de Fabry.⁹

El tipo de mutación puede ayudar a predecir **cuándo** aparecen los síntomas, **qué tipo** de síntomas aparecen y **qué tan perjudiciales** son o pueden llegar a ser los mismos.¹⁰

Es importante que las personas o las familias con Enfermedad de Fabry sepan **qué mutación** tienen.¹

Referencias

1. Germain DP. Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis.* 2010; 5:30.
2. Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, Carey WF. Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA.* 1999; 281(3): 249-254.
3. Rombach SM, Dekker N, Bouwman MG, et al. Plasma globotriaosylsphingosine: diagnostic value and relation to clinical manifestations of Fabry disease. *Biochim Biophys Acta.* 2010; 1802(9): 741-748.
4. Desnick RJ, Brady R, Barranger J, et al. Fabry disease, an under-recognized multisystemic disorder: expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. *Ann Intern Med.* 2003; 138(4): 338-346.
5. Wehmann BA. Learning you have Fabry's disease: reactions and feelings. <http://www.fabry.org/FSIG.nsf/Pages/Online>. Dr. Wehmann - Article I. Consultado el 19 de diciembre de 2017.
6. Yousef Z, Elliott PM, Cecchi F, et al. Left ventricular hypertrophy in Fabry disease: a practical approach to diagnosis. *Eur Heart J.* 2013; 34(11): 802-808.
7. Schäfer E, Baron K, Widmer U, et al. Thirty-four novel mutations of the GLA gene in 121 patients with Fabry disease. *Hum Mutat.* 2005; 25(4): 412.
8. Gal A, Schäfer E, Rohard I. The genetic basis of Fabry disease. En: Mehta A, Beck M, Sunder-Plassmann G, eds. *Fabry Disease: Perspectives From 5 Years of FOS*. Oxford: Oxford PharmaGenesis; 2006: Chapter 33.
9. Cammarata G, Fatuzzo P, Rodolico MS, et al. High variability of Fabry disease manifestations in an extended Italian family. *Biomed Res Int.* 2015; 2015: 504784.
10. Branton MH, Schiffmann R, Sabnis SG, et al. Natural history of Fabry renal disease: influence of α -galactosidase A activity and genetic mutations on clinical course. *Medicine (Baltimore).* 2002; 81(2): 122-138.

Global Patient & Professional Advocacy

Amicus Therapeutics, Inc.
1 Cedar Brook Drive
Cranbury, NJ 08512
EE. UU.

Amicus Therapeutics UK LTD
One Globeside
Fieldhouse Lane
Marlow SL7 1HZ
Reino Unido

En Argentina y Colombia:
www.pint-pharma.com
psp@pint-pharma.com

