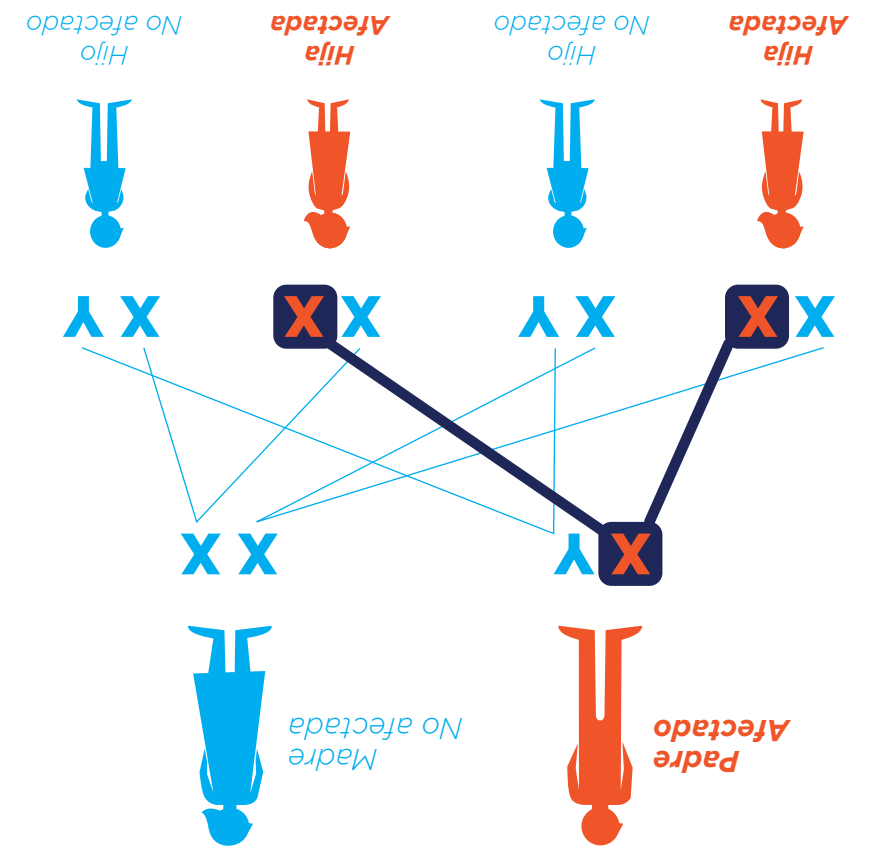




¿CÓMO LOS PADRES TRANSMITEN LA ENFERMEDAD DE FABRY?

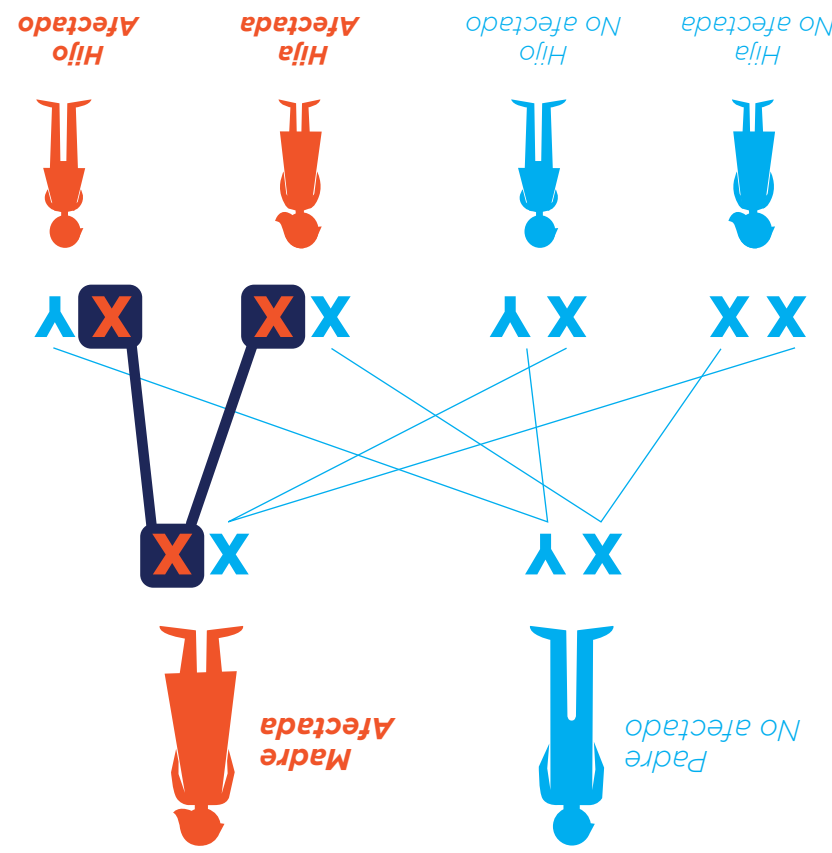
Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y. Las mujeres tienen dos cromosomas X. Un padre con la enfermedad de Fabry transmite su mutación a todas sus hijas, porque las hijas heredan el único cromosoma X de su padre. Un padre afectado nunca transmite la mutación a sus hijos varones, porque estos heredan el cromosoma Y de su padre.



La enfermedad de Fabry es un trastorno ligado al cromosoma X. Se debe a una mutación en un gen del cromosoma X y puede heredarse del padre o de la madre.

¿CÓMO LAS MADRES TRANSMITEN LA ENFERMEDAD DE FABRY?

Una madre que tiene la mutación en uno de sus dos cromosomas X tiene un 50% de probabilidad de transmitir la enfermedad de Fabry a cada uno de sus hijos. Debido a que los hombres solamente tienen un cromosoma X, si heredan la mutación, desarrollarán la enfermedad de Fabry. En las hijas afectadas, la mutación en el gen A se producirá de forma aleatoria en algunas células y no en otras, por lo que las hijas podrán tener síntomas menos graves o más variables que los hijos.



¿Cómo afecta la enfermedad de Fabry a las familias?

¿Qué significan estas palabras?

Glosario de términos importantes al hablar sobre la enfermedad de Fabry

ADN

Unidad básica que permite la transmisión de información genética de una generación a la siguiente y que contiene instrucciones, o un código, para la producción de proteínas y enzimas

Célula

Elemento básico y fundamental de todos los seres vivos

Cromosomas

Estructuras que contienen ADN y el código genético de una persona

Enfermedad de depósito lisosomal (EDL)

Grupo de más de 50 enfermedades que se producen por la acumulación de desechos en los lisosomas

Enzima

Tipo especial de proteína que acelera una reacción que se produce dentro de una célula

Lisosoma

Saco de contenido líquido y función especializada que se encuentra en las células y que contiene enzimas

Mutación

Error permanente en el código del ADN

Mutación de novo

Alteración en un gen que no se hereda pero que se presenta por primera vez

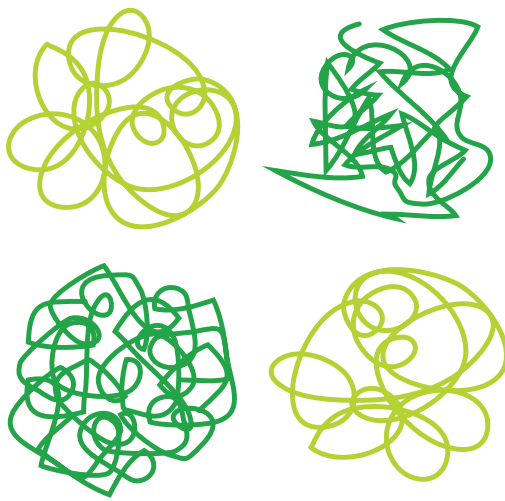
Trastorno ligado al cromosoma X

Trastorno hereditario causado por una mutación en un gen en el cromosoma X

¿Por qué son importantes las mutaciones?

800

Se han identificado al menos 800 mutaciones diferentes que pueden causar la enfermedad de Fabry



El tipo de mutación puede determinar cuándo aparecen los síntomas, qué tipo de síntomas que aparecen y cómo de severos son o podrían ser esos síntomas, además determinar la respuesta a diferentes medicamentos



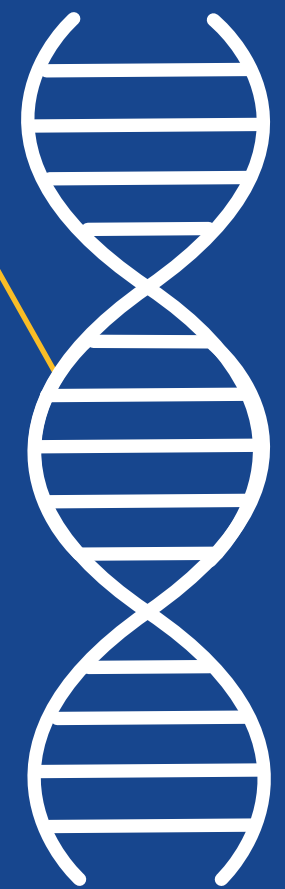
Es importante que la personas o las familias con Fabry conozcan qué mutación tienen

GUÍA

VISUAL

PARA ENTENDER LA ENFERMEDAD DE

FABRY



TODO LO QUE LAS PERSONAS QUE VIVEN CON LA ENFERMEDAD DE FABRY Y SUS FAMILIAS NECESITAN SABER

Desglosando la enfermedad de Fabry: hechos sobre la enfermedad



La enfermedad de Fabry es una enfermedad genética rara y progresiva que afecta a 1 de cada 40.000-60.000 varones, aunque puede que sea aún más común



Es un tipo de enfermedad denominada enfermedad de depósito lisosomal (EDL)



Quienes padecen EDL tienen problemas para producir unas enzimas lisosomales específicas



En la enfermedad de Fabry, la enzima afectada se denomina α -galactosidasa A (α -Gal A)



Generalmente, la enzima α -Gal A degrada sustancias en la célula llamadas globotriaosilceramida (GL-3) y globotriaosilfosfingosina plasmática (lyso-Gb₃)



En personas con la enfermedad de Fabry, la enzima α -Gal A no degrada la GL-3. Como consecuencia, la GL-3 se acumula especialmente en las células que recubren los vasos sanguíneos



Este depósito daña los tejidos y los órganos y da lugar a los síntomas de la enfermedad de Fabry

Otros recursos de utilidad:

→ **Asociación de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Asociados, MPS España**
www.mpsesp.org

→ **FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras**
enfermedades-raras.org

→ **Fabry International Network (Red Internacional de Fabry)**
fabrynetwork.org

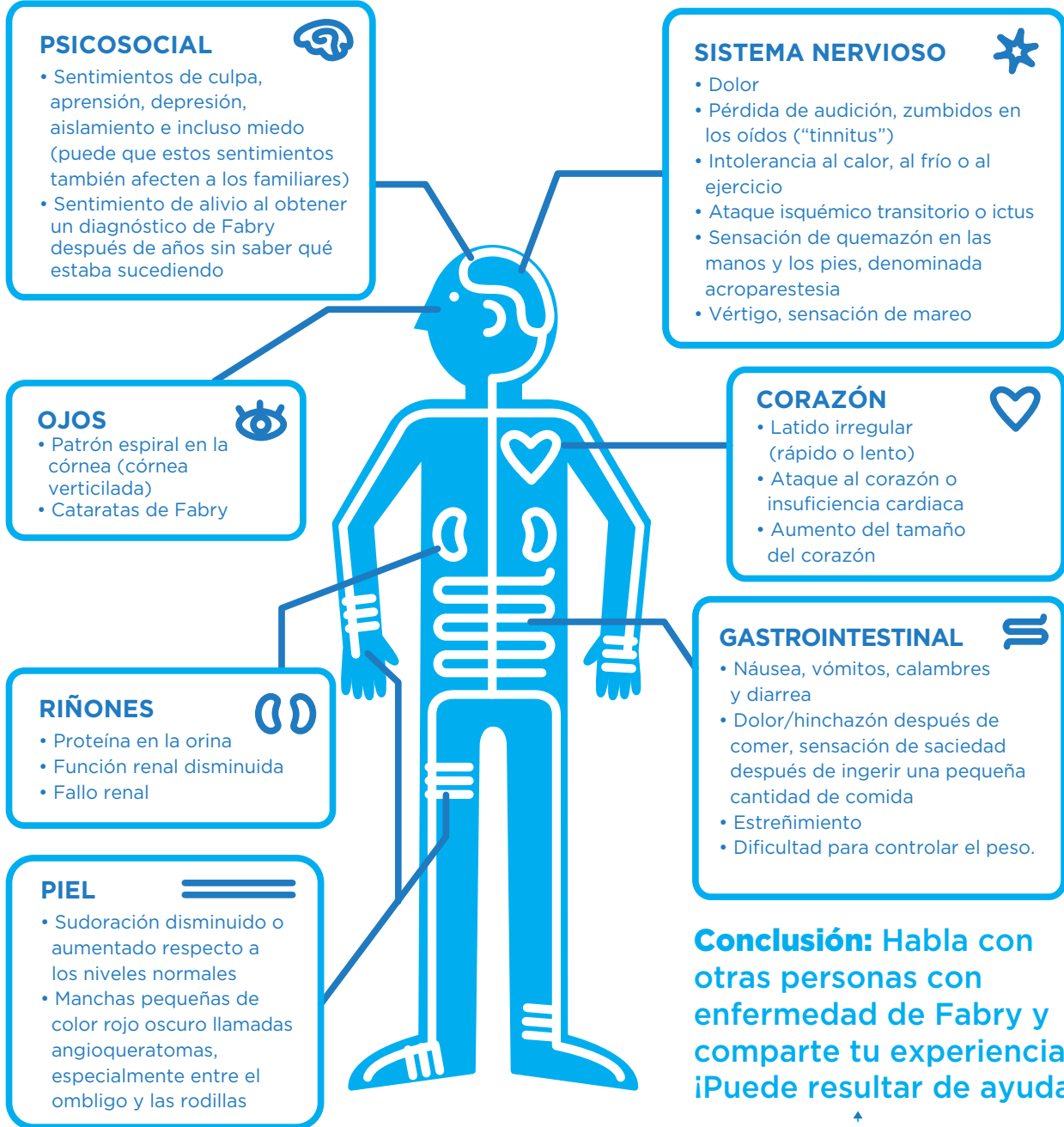
→ **Fabry Support & Information Group (Grupo de Apoyo e Información para Fabry)**
fabry.org

→ **The National Fabry Disease Foundation (Fundación Nacional para la Enfermedad de Fabry)**
fabrydisease.org

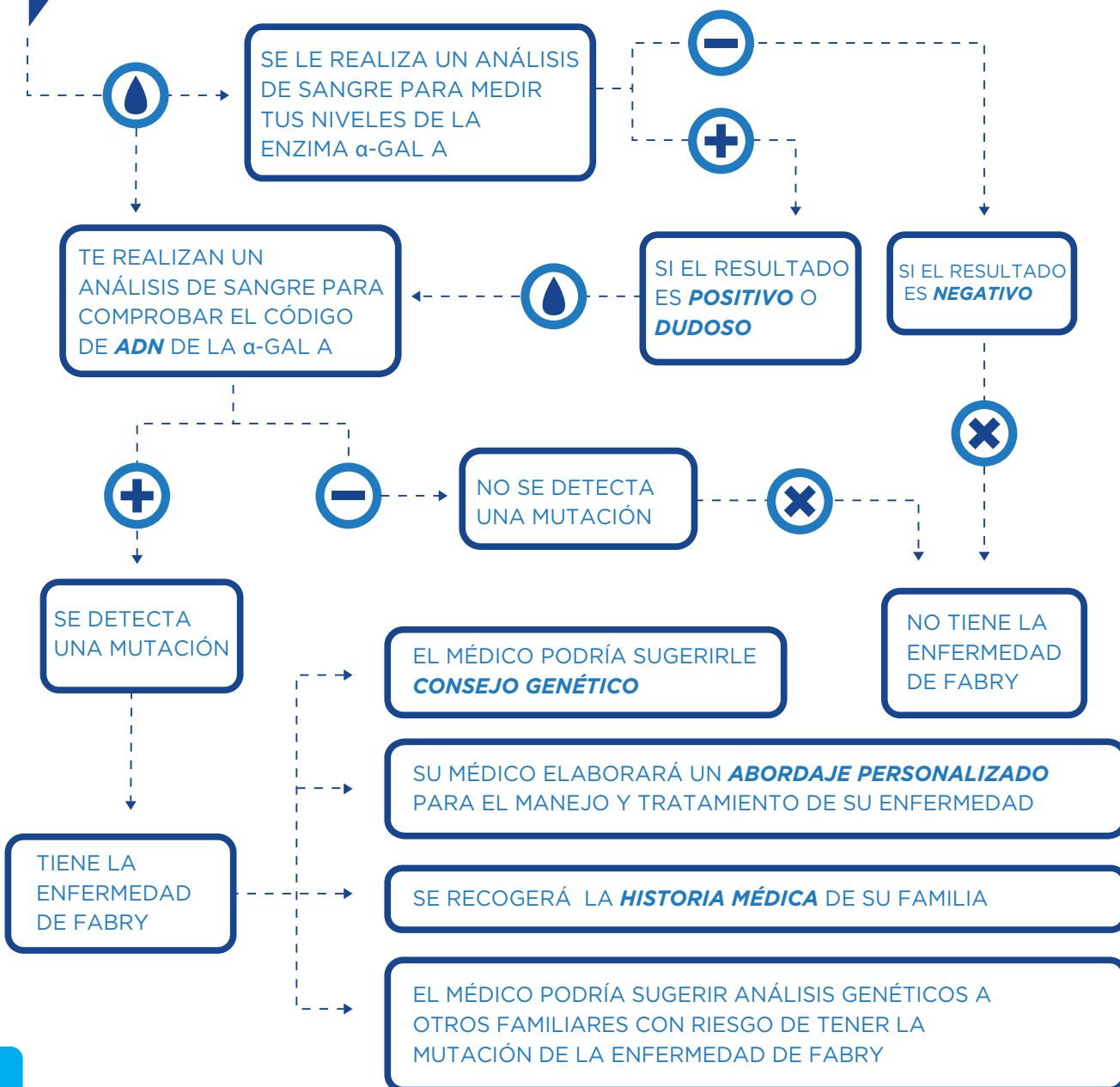
→ **EURORDIS - Rare Diseases Europe (Organización Europea de Enfermedades Raras)**
eurordis.org

¿Cómo afecta la enfermedad de Fabry al cuerpo?

Cada persona con la enfermedad de Fabry experimenta la enfermedad de una forma diferente.



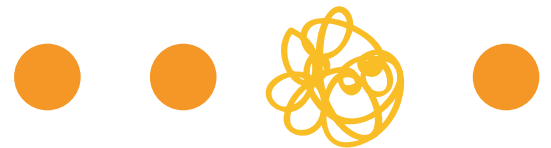
Un médico sospecha que podría tratarse de enfermedad de Fabry - ¿Cuál es el siguiente paso?



¿Qué causa la enfermedad de Fabry?



Todo el mundo tiene información codificada en sus células en forma de ADN, el cual heredamos de nuestros padres



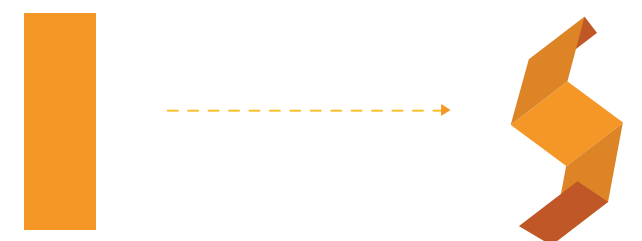
En ocasiones, se producen mutaciones en el código de ADN de un gen en particular



Se asemeja a la escritura. ¡Un error en las letras puede cambiar completamente el significado de una palabra!



Las personas que tienen alguna de estas mutaciones pueden producir muy poca o ninguna α -Gal A



Otras personas con alguna de estas mutaciones producen α -Gal A pero ésta no funciona correctamente



CADA PACIENTE ES ÚNICO