



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

ENFERMEDAD DE FABRY

DESCRIPCIÓN: La enfermedad de Fabry, pertenece al grupo de enfermedades raras, conocidas como trastornos por depósito lisosómico. Se debe a la carencia de una enzima llamada alfa-galactosidasa A, que se ocupa de descomponer una sustancia del organismo parecida a la grasa, la globotriaosilceramida. Esta sustancia se deposita y acumula en las células del organismo, porque, en la enfermedad de Fabry, no hay suficiente enzima para descomponerla. Existe tratamiento.

SÍNTOMAS: Los primeros signos y síntomas de la enfermedad de Fabry, empiezan durante la infancia, no todos los pacientes manifiestan síntomas tan pronto y la presentación es muy variable. Sensaciones de dolor y ardor en las manos y pies sin causa aparente, pequeñas manchas elevadas y de color rojo en la piel (angioqueratomas) que no desaparecen con la presión, fiebre, muy poca sudoración, dolor abdominal, vómitos y diarrea, alteraciones de la audición, alteraciones oculares que determinan una opacidad corneal (córnea verticilada). A medida que se hacen mayores, los pacientes suelen experimentar síntomas más graves que afectan a los riñones, corazón, cerebro, y aparato circulatorio.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:

ADAC- ASOCIACIÓN ANDALUZAS DE DEFICIENCIAS DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO.

C/ Enrique Marco Dorta, 6 41018 Sevilla. TF: 954989889/ FAX954989790/ Línea de Atención: 902 195 246

Presidenta: Susana Díaz Rubiales

a.d.a.c@telefonica.net

www.adac-es.net