

## Enfermedad de Fabry

### Descripción

La enfermedad de Fabry es una enfermedad causada por una deficiencia en la acción de la  $\alpha$ -galactosidasa que ocasiona la acumulación del glucolípido globotriaosilceramida en vasos sanguíneos, tejidos y órganos, provocando fallo en su funcionamiento. Clínicamente la enfermedad se manifiesta con lesiones cutáneas, disminución o ausencia de sudoración, opacidades en córnea y cristalino, dolor en las extremidades y enfermedades vasculares de cerebro, corazón y riñón. Las primeras manifestaciones, dolor y angiokeratomas, suelen aparecer en la infancia.

Pueden desencadenarse acroparestesias por cambios en la temperatura, fiebre, ejercicio o fatiga y durar entre horas y días. Puede presentarse dolor abdominal, que se confunde con apendicitis o cólicos renales.

Edema de miembros inferiores sin hipoproteinemia, diarrea, náusea, tinitus, y anhidrosis son manifestaciones comunes. Las manifestaciones aumentan en número y severidad con la edad.



### Genética

La enfermedad de Fabry tiene una herencia ligada al cromosoma X, por tanto, afecta principalmente a hombres hemicigotos, aunque puede afectar también a mujeres heterocigotas u homocigotas en distintos grados.

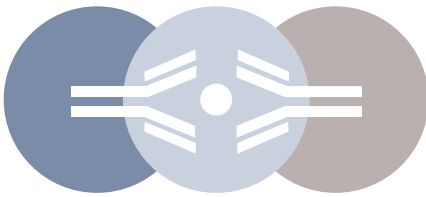
### Metodología y Estrategia de estudio molecular

El estudio de variantes genéticas del gen asociado a CINCA se realiza de la siguiente forma:

Extracción de ADN de sangre periférica (tubos 10 ml EDTA).

Estudio mediante amplificación por PCR y Secuenciación directa de toda la región codificante y zonas de unión intron-exon del gen NLRP3 (ver tabla).

	Gen	Método	Detección mutaciones (%)	
			Varones afectados	Mujeres portadoras
Caso Índice	GLA	PCR- Secuenciación	~100%	Desc.
	GLA	MLPA		-



## Centro Inmunológico de Alicante

laboratorio de referencia

C/ Cristo de la Paz, 36-38 bajos

03550 San Juan (Alicante)

Tfno.:(+34) 965 943 133

Fax:(+34) 965 943 264

Email: [info@cialab.com](mailto:info@cialab.com)

[www.cialab.com](http://www.cialab.com)

