Fabry es una enfermedad poco frecuente que afecta principalmente a hombres, también puede presentarse en mujeres, generalmente de forma más tardía y con síntomas menos severos. El Dr. Fernando Molt, resalta la importancia de crear conciencia sobre esta enfermedad poco conocida:

“La enfermedad de Fabry puede tener un impacto significativo en la calidad de vida de quienes la padecen. Sin embargo, el diagnóstico y tratamiento tempranos pueden ayudar a controlar los síntomas y mejorar el pronóstico a largo plazo. Es fundamental que las personas conozcan las señales de alerta y busquen atención médica si sospechan que pueden tener la enfermedad”.

Anuncio Patrocinado

¿Pero de qué se trata esta enfermedad?

Esta enfermedad genética, causada por la deficiencia de una enzima llamada alfa-galactosidasa A. Como explica el Dr. Rodrigo Saavedra Madariaga, “provoca la acumulación de sustancias grasas en las células del cuerpo, lo que puede dañar varios órganos, incluyendo el corazón, los riñones, el sistema nervioso y la piel. En el corazón en particular, puede simular en todo una Miocardiopatía Hipertrófica, enfermedad no infrecuente, de manejo y connotaciones genéticas totalmente distintas”.

Dentro de los síntomas podemos encontrar:

- Dolor y ardor en las manos y pies
- Fatiga
- Lesiones permanentes en la piel
- Problemas digestivos
- Problemas del corazón

- Problemas renales
- Pérdida de la audición
- Alteraciones neurológicas

La enfermedad de Fabry se puede diagnosticar mediante una prueba de sangre para medir la actividad de la enzima alfa-galactosidasa A. También se pueden realizar pruebas genéticas para identificar la mutación que causa la enfermedad.

Existen tratamientos que pueden ayudar a controlar los síntomas y mejorar la calidad de vida de las personas. Su detección en un determinado paciente además, permite la pesquisa precoz en sus familiares directos, pudiendo así evitar desarrollo de complicación en ellos.

Es importante destacar que, en Chile, los pacientes con enfermedad de Fabry tienen acceso al tratamiento a través de la Ley Ricarte Soto (N° 20.850). Esta ley garantiza el acceso a medicamentos y tratamientos para personas con enfermedades raras o poco frecuentes.

Existen Asociaciones de Pacientes que ayudan y acompañan a las personas que padecen una enfermedad poco frecuente o lisosomal y a sus familiares. Colaboran y respaldan a los pacientes con estas enfermedades de poca incidencia.

Infórmate sobre la enfermedad de Fabry. Compartir información con familiares, amigos y colegas puede ayudar a crear conciencia sobre esta enfermedad poco conocida. Un diagnóstico a tiempo permite que las personas tengan una mejor calidad de vida.



y tú, ¿qué opinas?