

## Enfermedad de Fabry es poco diagnosticada

Podría causar insuficiencia renal o derrames cerebrales a corta edad

Cerca del 2 por ciento de los casos de pacientes diagnosticados con insuficiencia renal son originados por la enfermedad de Fabry, una afección considerada como rara o poco común, que puede estar presente desde la infancia, afirmó el académico de la Universidad de Guadalajara, doctor Luis Figuera.

El investigador del Doctorado en genética humana del Centro Universitario de Ciencias de la Salud, dijo que debido a que se confunde con otras enfermedades, la de Fabry es poco diagnosticada, lo que puede provocar que el paciente sufra crisis renales severas o incluso problemas vasculares como derrames cerebrales a corta edad.

Los síntomas se presentan desde los siete hasta los 24 o 25 años con dolor intenso en las palmas de las manos o las plantas de los pies, un zumbido permanente en el oído, pérdida de proteína mediante la orina, fatiga y molestias en el cuerpo con el calor o el frío.

“El paciente suele sentir dolor como si le quemaran las manos y los pies o como si estuviesen apretando trozos de vidrio. Suele no responder a analgésicos normales aunque la crisis puede pasar en unos días y se vuelve a presentar de manera periódica”, explica el investigador en genética.

La enfermedad de Fabry se origina por la deficiencia en el cuerpo de una enzima conocida como alfa-galactosidasa que provoca que las sustancias celulares llamadas lisosomas no puedan sacar las toxinas del cuerpo.

“Estas sustancias que se conocen como GBE3 llegan al lisosoma celular y no pueden salir, y comienza a acumularse sobre todo en el endotelio que es la capa más delgada de la sangre entonces como esta recorre todo el cuerpo, ya no permite entrar el oxígeno y es cuando el paciente empieza a tener los síntomas.

Figuera invitó a la población que tiene dos o más de estos síntomas a realizarse estudios de diagnóstico, ya que aunque no es curable, existe un tratamiento vía sanguínea con el que el paciente puede estar controlado de por vida.

Los interesados en realizarse las pruebas de diagnóstico pueden comunicarse al 36 17 00 60 extensión 31930 o acudir al Centro de Investigación Biomédica del IMSS ubicado en calle Sierra Mojada # 800, frente a la Facultad de medicina de 10 a 15:00 horas.

**Guadalajara, Jal., 5 de julio de 2012**

**Texto: Mariana González**

**Fotografía: Internet**

## Edición de noticias en la web: Lupita Cárdenas Cuevas

### Etiquetas:

[enfermedad de Fabry](#) [1]

[Luis Figuera](#) [2]

---

**URL Fuente:** <https://comsoc.udg.mx/noticia/enfermedad-de-fabry-es-poco-diagnosticada>

### Links

[1] <https://comsoc.udg.mx/etiquetas/enfermedad-de-fabry>

[2] <https://comsoc.udg.mx/etiquetas/luis-figuera>