



Cada familia con enfermedad de Fabry tiene una **historia que contar**

¿Qué papel puede desempeñar usted en la historia de la enfermedad de Fabry de su familia?



Exención de responsabilidad: Este paquete y los materiales de apoyo están diseñados para ayudarlo a encontrar a miembros de su familia que podrían padecer la enfermedad de Fabry. De ninguna manera sugieren un diagnóstico de enfermedad de Fabry. Todas las personas involucradas deben hablar con un profesional sanitario.

Las fotografías tienen fines meramente ilustrativos; las personas que aparecen no son miembros de la familia de una persona con la enfermedad de Fabry.



El poder de su historia

Como puede haberlo experimentado usted mismo, el camino hacia un diagnóstico de la enfermedad de Fabry puede ser largo y difícil; a menudo, implica consultar a diversos especialistas y, posiblemente, recibir diagnósticos incorrectos.^{1,2}

Su historia con enfermedad de Fabry tiene el poder de ayudar a otras personas a evitar estas situaciones y, posiblemente, conducirlos a un futuro más saludable.³⁻⁶

¿Cómo?

Es posible que ya sepa que la enfermedad de Fabry es un trastorno genético que puede transmitirse de generación en generación en una familia.

Pero ¿sabía que, de media, por cada persona con enfermedad de Fabry, al menos otros 5 miembros de su familia también pueden ser diagnosticados con esta enfermedad?³

Puede que tenga miembros de su familia afectados que todavía no presenten síntomas.⁷ Es posible que otros ya presenten síntomas, pero no sepan cuál es la causa. Es importante que sepa que los síntomas que ellos presenten pueden ser diferentes de los suyos.⁷⁻¹⁰

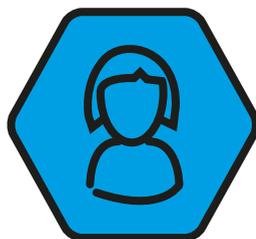
La variabilidad de los síntomas de la enfermedad de Fabry y la forma en que se solapan con frecuencia con afecciones más frecuentes contribuyen a los retrasos y a las dificultades para obtener un diagnóstico.^{1,2,11} Hacerse una prueba para detectar la enfermedad de Fabry o, incluso, saber que la enfermedad de Fabry está presente en la familia podría ayudar a simplificar el camino de una persona para recibir el diagnóstico. La detección temprana también podría implicar que las personas afectadas obtengan antes el apoyo y el tratamiento que necesitan, lo que los ayudaría a controlar la enfermedad y, posiblemente, a tener un futuro más saludable.⁴⁻⁶

El conocimiento es poder

Al crear conciencia y educar a su familia acerca de la enfermedad de Fabry, usted podría ayudar a muchas personas a obtener el apoyo y el tratamiento que necesitan.

Acercarse a su familia para hablar sobre las realidades de la enfermedad de Fabry puede no ser fácil para algunas personas, pero su equipo de atención médica puede apoyarlo y esperamos que este manual y los materiales de apoyo lo ayuden. **Recuerde, no hay nadie más capacitado que usted para hablar sobre la enfermedad de Fabry con su familia.**

Cada familia con la enfermedad de Fabry tiene una historia que contar. Su historia con la enfermedad de Fabry podría ayudar a la de ellos. Inicie conversaciones y asegúrese de que todos los miembros de su familia conozcan la enfermedad de Fabry y se hagan el examen.



Esto significa que **sus hijos, padres, hermanos, tíos o primos también podrían padecer la enfermedad de Fabry, pero todavía no lo saben.** Usted podría ayudarlos.



Cómo podemos apoyarlo

Este manual forma parte de un paquete que se le proporciona para ayudarlo a comprender que existe el riesgo de que la enfermedad de Fabry esté presente en su familia y a alentarlo a hablar de esta enfermedad con sus familiares.

El paquete completo contiene lo siguiente:

- Este manual (“Cada familia con la enfermedad de Fabry tiene una historia que contar”) que tiene como objetivo ayudarlo a comprender cómo se transmite la enfermedad de Fabry en las familias, por qué es tan importante que se comunique con los miembros de su familia y algunos consejos sobre de qué hablar.
- El manual “Crear el árbol genealógico de la enfermedad de Fabry”, una herramienta en papel para ayudarlo a trazar su árbol genealógico y averiguar con qué miembros de su familia debe comunicarse para hablar acerca de la enfermedad de Fabry. Su médico puede ayudarlo a completarlo o, si lo prefiere, puede completarlo usted solo. También hay una versión online disponible aquí www.fabryfamilytree.es. Esta puede ser más fácil de usar ya que la herramienta trazará el árbol y resaltará los familiares que pueden estar en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry.
- Un conjunto de los folletos “Nuestra familia y La enfermedad de Fabry”, que puede entregar a los miembros de su familia que posiblemente deberían someterse a una prueba para detectar la enfermedad de Fabry. Este folleto contiene información sobre la enfermedad de Fabry y una sección extraíble que sus familiares pueden llevar a su médico para iniciar una conversación sobre el examen para detectar la enfermedad de Fabry. También puede encontrar una versión descargable aquí www.fabryfamilytree.es.

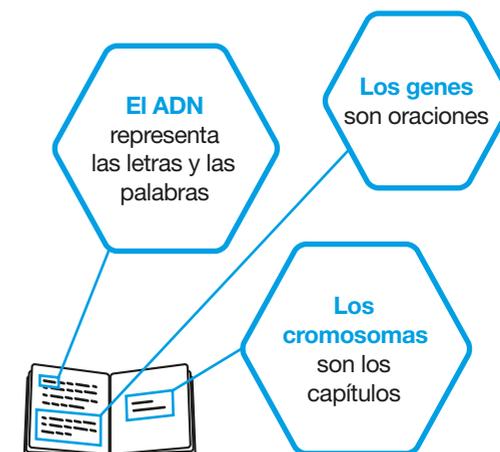
Para obtener más ayuda, explore www.fabryfamilytree.es o hable con un miembro de su equipo de atención médica

¿Qué causa la enfermedad de Fabry?

Una guía fácil sobre genética^{12,13}

Cada célula del cuerpo está programada para funcionar de una manera en particular, por ejemplo, para ayudar con la digestión, mantener el corazón latiendo o combatir infecciones. Para hacer su trabajo correctamente, cada célula necesita una serie de instrucciones. La célula “lee” el ácido desoxirribonucleico (ADN) y este le proporciona esas instrucciones. Un gen es una sección del ADN que programa una instrucción específica. Los genes, a su vez, se agrupan en unidades separadas denominadas cromosomas.

Puede imaginar que es como un manual de instrucciones en el que:



A veces, se producen cambios en el ADN llamados mutaciones (variantes). Puede imaginar que son palabras mal escritas; una letra incorrecta puede cambiar el significado de la palabra por completo.

CAR (auto)
CAT (gato)

Aspectos genéticos de la enfermedad de Fabry^{1,7}

La enfermedad de Fabry es causada por varias mutaciones en un gen llamado GLA que proporciona las instrucciones para fabricar una enzima (α -galactosidasa A). Normalmente, esta enzima ayuda a descomponer ciertas sustancias azucaradas y grasas (glucoesfingolípidos) en las células de nuestro cuerpo, pero las mutaciones implican que no puede hacer su trabajo. Esto provoca una acumulación de esas sustancias, lo que causa los síntomas de la enfermedad de Fabry.

¿Cómo se transmite la enfermedad de Fabry entre los miembros de una familia?

El gen GLA y las mutaciones de Fabry se encuentran en el cromosoma X y, por lo tanto, se conoce a la enfermedad de Fabry como un "trastorno ligado al cromosoma X".¹⁴

Tanto hombres como mujeres pueden verse afectados por la enfermedad de Fabry, pero la probabilidad de que un padre o una madre transmitan la mutación de Fabry no es la misma.^{7,14}

Depende de los cromosomas que transmiten a sus hijos.¹⁴

¿La enfermedad de Fabry se hereda siempre?^{7,15}

La mayoría de las veces, la enfermedad de Fabry y sus mutaciones se heredan de un progenitor. En casos raros, es posible que no se herede; las mutaciones de Fabry pueden producirse espontáneamente y ser exclusivas de la persona. Estas se conocen como mutaciones de nueva aparición. Sin embargo, esta persona aún puede transmitir la enfermedad a sus hijos.

Los cromosomas X e Y determinan el sexo de una persona:¹⁴



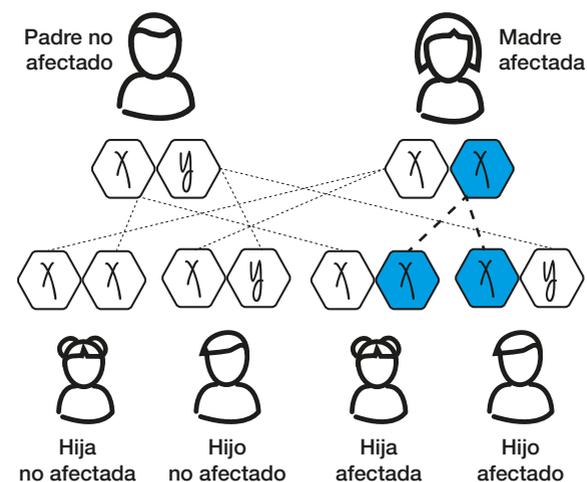
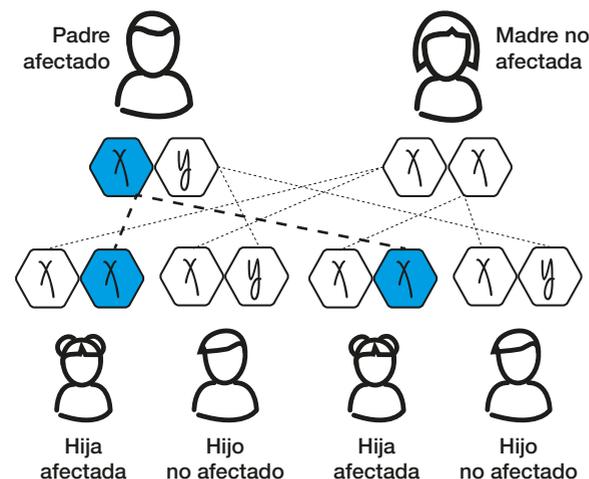
Las mujeres tienen dos cromosomas X: sus hijos e hijas recibirán, de forma aleatoria, uno de estos cromosomas X



Los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y: sus hijos recibirán el cromosoma Y y sus hijas el cromosoma X

Un padre afectado por la enfermedad de Fabry transmitirá la mutación de Fabry a todas sus hijas, pero a ninguno de sus hijos:¹⁴

Esto se debe a que el padre sólo tiene un cromosoma X que tiene que contener la mutación de la enfermedad de Fabry: sus hijas lo heredarán, pero sus hijos no (ellos heredarán su cromosoma Y)



Una madre afectada por la enfermedad de Fabry tiene una probabilidad de 50:50 de transmitir la mutación de Fabry a cualquiera de sus hijas o hijos:¹⁴

Esto se debe a que la madre tiene dos cromosomas X y tanto el cromosoma X con la mutación de Fabry como el cromosoma X sin la mutación de Fabry podría transmitirse aleatoriamente a sus hijos

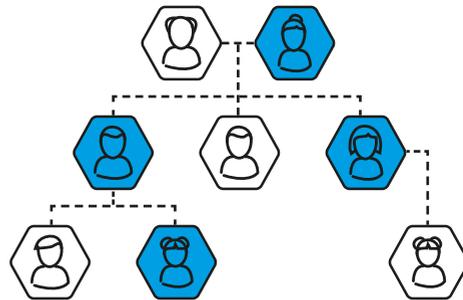
¿Qué papel puede desempeñar usted en la historia de la enfermedad de Fabry de su familia?

Los aspectos genéticos y la herencia de la enfermedad de Fabry implican que **es posible que haya miembros de su familia que tengan la mutación de Fabry.**

Usted podría ayudarlos.

Los síntomas de la enfermedad de Fabry pueden ser difíciles de reconocer por lo que algunas personas que padecen la enfermedad nunca reciben un diagnóstico, mientras que otras presentan retrasos prolongados para obtenerlo (el promedio es de 15 años).^{1,2,11} Al compartir su historia con la enfermedad de Fabry, podría ayudar a los miembros de su familia a evitar esta situación.³

Pero no se trata sólo del diagnóstico. Dado que la enfermedad de Fabry es una enfermedad progresiva, esta empeora con el tiempo.¹ Puede ayudar a crear una oportunidad para que las personas que tengan una mutación se beneficien de la detección y el tratamiento tempranos, lo que podría significar un futuro posiblemente más saludable.⁴⁻⁶



El primer paso para ayudarlos es averiguar quién **podría** tener una mutación de Fabry; estos son los familiares que están en riesgo y con los que debería comunicarse. Puede hacerlo con la ayuda de algún miembro de su equipo de atención médica, pero también intentamos proveerle todo lo necesario para que pueda hacerlo solo. La herramienta en papel “Crear el árbol genealógico de la enfermedad de Fabry” puede ayudarlo a averiguar con quién es importante que hable. En su defecto, la herramienta online puede hacer el trabajo por usted; esta resalta automáticamente los familiares en riesgo en el árbol genealógico.

El próximo paso es hablar con ellos.

La enfermedad de Fabry podría estar presente en su familia. Averigüe quiénes están en riesgo y asegúrese de lo que sepan

Inicie conversaciones

No existe una “media” por familia

Cada uno tiene su propia forma de comunicarse con su familia y hablar sobre la enfermedad de Fabry no es diferente. Algunas personas podrían hacerlo cara a cara o por teléfono, mientras que otras preferirían hacerlo online o a través de una carta; la decisión es completamente suya. Si no está seguro, un miembro de su equipo de atención médica puede aconsejarlo sobre cómo abordar la situación. Si le resulta difícil encontrar las palabras correctas, puede descargar una carta ya escrita para ayudarlo a comenzar aquí: www.fabryfamilytree.es.

Los folletos “Nuestra familia y la enfermedad de Fabry” pueden ser un buen recurso para ayudarlo a explicar la enfermedad de Fabry a su familia. También pueden ayudar a los miembros de su familia a comprender por qué deben estar al tanto de la enfermedad de Fabry y qué hacer a continuación.

Algunos puntos importantes para tratar al hablar con familiares en riesgo (todos ellos se tratan en el folleto “Nuestra familia y la enfermedad de Fabry”):

- La enfermedad de Fabry es una afección que puede estar relacionada con una amplia variedad de síntomas, incluso los miembros de una misma familia pueden presentar síntomas muy diferentes (el folleto “Nuestra familia y la enfermedad de Fabry” incluye un diagrama útil)^{1,2,7-10}
- En función de la forma en que la enfermedad de Fabry se transmite entre los miembros de una familia y de su árbol genealógico, ellos podrían estar en riesgo de padecer la enfermedad de Fabry¹⁴
- Una prueba genética, normalmente en un frotis bucal, o en una muestra de sangre o de tejido, debería ser capaz de decirles si son portadores de una mutación de Fabry^{7,16}
- Existen opciones de tratamiento disponibles para la enfermedad de Fabry y, dado que la enfermedad de Fabry puede empeorar con el tiempo, el tratamiento en una etapa inicial podría tener beneficios para la salud⁴⁻⁶

Para obtener más ayuda, explore www.fabryfamilytree.es o hable con un miembro de su equipo de atención médica

¿Cuáles son los próximos pasos para mis familiares?

Si los miembros de su familia desean obtener más información sobre la enfermedad de Fabry o hacerse la prueba, el próximo paso para ellos es consultar a un profesional sanitario. Según la situación individual de cada uno, este podría ser:

- El médico que lo atiende a usted, un asesor genético o un miembro de su equipo de atención médica
- Alguien a quien el médico que lo atiende a usted lo remita
- Llevar la sección desprendible del folleto “Nuestra familia y la enfermedad de Fabry” al médico de su familiar, quien podría remitirlo a otro médico



Su familiar puede conversar con un profesional sanitario, quien probablemente evalúe el posible riesgo de que este padezca la enfermedad de Fabry, le explique las pruebas genéticas, incluidas las posibles ventajas y desventajas, y ordene una prueba, si corresponde y si su familiar lo desea.



Normalmente, las pruebas genéticas se realizan en un frotis bucal, o en una muestra de sangre o de tejido.¹⁶ Se realizarán pruebas para detectar mutaciones relacionadas con la enfermedad de Fabry.⁷



Si se encuentra una mutación de Fabry, su equipo de atención médica analizará en más detalle la enfermedad, cómo abordarla y cualquier posible consecuencia.

La enfermedad de Fabry puede afectar a sus familiares

Asegúrese de que lo sepan y de que se hagan el examen

Por lo general, la enfermedad de Fabry se transmite entre los miembros de una familia; algunos de sus familiares podrían padecer la enfermedad de Fabry y aún no saberlo. Usted podría ayudarlos en sólo dos pasos, con el apoyo de su equipo de atención médica o este paquete y la herramienta en línea “Crear el árbol genealógico de la enfermedad de Fabry”.

Luego, sus familiares pueden decidir comenzar el proceso para averiguar si padecen o no la enfermedad de Fabry. Si lo hacen, usted puede haberlos ayudado a evitar un largo camino hacia el diagnóstico.^{1,3}

Puede que también los haya ayudado a comenzar a abordar su enfermedad en una etapa más temprana y, posiblemente, a mejorar su salud en el futuro.⁴⁻⁶

Incluso aquellos que opten por no someterse a la prueba para detectar la enfermedad de Fabry podrían estar mejor preparados si aparecen síntomas de la enfermedad. Comunicarle a un equipo de atención médica que la enfermedad de Fabry está presente en la familia podría ayudar a acelerar el diagnóstico.

Cada familia con enfermedad de Fabry tiene una historia que contar. Su historia con la enfermedad de Fabry podría ayudar a la de ellos.



Cada familia con enfermedad de Fabry tiene una historia que contar

Cuando mi hermano se enteró de que la enfermedad de Fabry podía transmitirse entre los miembros de la familia, se aseguró de que todos estuvieran al tanto y se hicieran la prueba. Fue fuerte por nosotros y aquellos de nosotros que tenemos la enfermedad de Fabry no tenemos que luchar tanto para intentar obtener un diagnóstico como lo hizo él.

¿Qué papel puede desempeñar usted en la historia de la enfermedad de Fabry de su familia?

Para obtener más información y acceder a herramientas que pueden ayudar a su familia, visite:

www.fabryfamilytree.es



Exención de responsabilidad: Este paquete y los materiales de apoyo están diseñados para ayudarlo a encontrar a miembros de su familia que podrían padecer la enfermedad de Fabry. De ninguna manera sugieren un diagnóstico de enfermedad de Fabry. Todas las personas involucradas deben hablar con un profesional sanitario.

La fotografía y la historia tienen fines meramente ilustrativos; la persona que aparece no es un miembro de la familia de una persona con la enfermedad de Fabry.

Referencias:

1. Germain D. Orfanet. *J Rare Dis.* 2010;5:30
2. Hiltz MJ et al. *Dig Liver Dis.* 2018;50(5):429-437
3. Laney DA y Fernhoff PM. *J Genet Counsel.* 2008;17:79-83
4. Oritz A, et al. *Mol Genet Metab.* 2018;123(4):416-427
5. Mehta A y Hughes DA. *Fabry disease.* GeneReviews®. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [consultado por última vez en agosto de 2019]
6. Germain DP et al. *Clin Genet.* 2019;96(2):107-117
7. Laney DA, et al. *J Genet Couns.* 2013;22(5):555-564
8. Cammarata G, et al. *Biomed Res Int.* 2015;504784
9. Yamamoto S et al. *Intern Med.* 2019;58(4):603-607
10. Laney DA. *Mol Genet Metab.* 2019;126(2):S90-91
11. Hoffmann B y Mayatepek E. *Dtsch Arztebl Int.* 2009;106(26):440-447
12. DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. Disponible en: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-cromosomes-and-mutations/> [consultado por última vez en agosto de 2019]
13. What is a gene? Genetic Home Reference. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/basics/gene> [consultado por última vez en agosto de 2019]
14. How is Fabry Disease Inherited. National Fabry Disease Foundation. Disponible en: <https://www.fabrydisease.org/index.php/about-fabry-disease/fabry-disease-inheritance> [consultado por última vez en agosto de 2019]
15. Desnick RJ et al. *Ann Intern Med.* 2003;138(4):338-46.
16. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [consultado por última vez en agosto de 2019]