Posibles signos y síntomas

sanofi

ENFERMEDAD DE FABRY

Signos y síntomas[1]

NEUROLÓGICOS
- **Dolor quemante crónico**
- **Parestesias/disestesias**
- **Ataques de dolor agudo**
- Hipohidrosis/anhidrosis
- Calambre abdominal post-prandial, diarrea, hinchazón, náusea
- Tinnitus, pérdida de audición
- Vértigo

OCULARES
- Opacidades corneales/lenticulares (visibles mediante examen con lámpara de hendidura)
- Tortuosidad vascular (retina, conjuntiva)

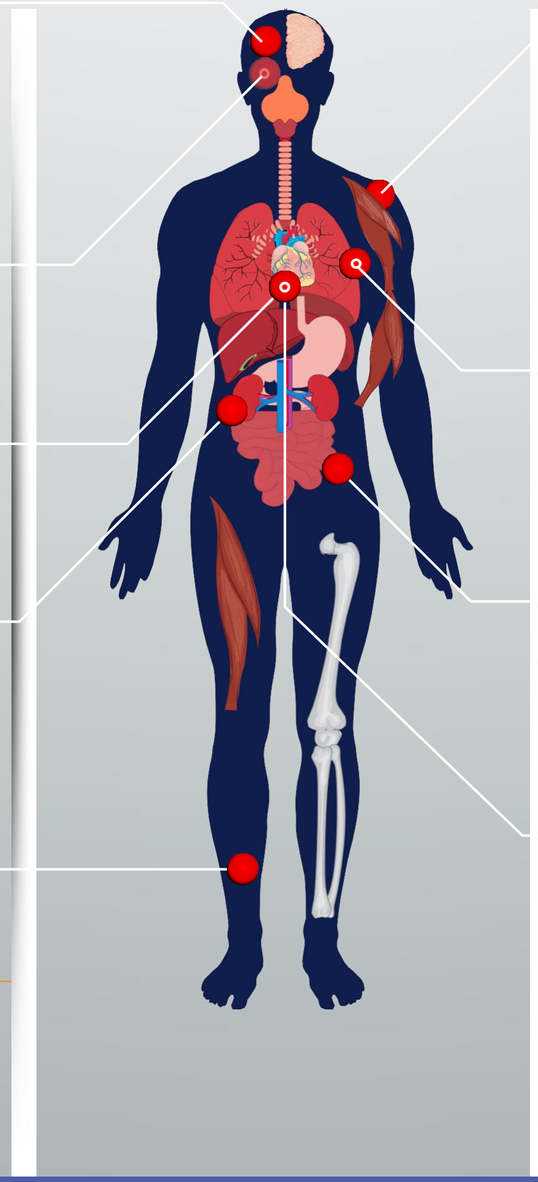
CARDÍACOS
- Anormalidades en ECG
- Arritmias
- Miocardiopatía hipertrófica (adultos jóvenes)

RENALES
- Microalbuminuria, proteinuria
- Deterioro de la capacidad de concentración
- Aumento de la excreción urinaria de GL-3
- Hiperfiltración renal (precoz)
- Disminución de la tasa de filtrado glomerular

DERMATOLÓGICOS
- Lesiones vasculares (angioqueratoma)

La enfermedad de Fabry también se asocia con un abanico de signos y síntomas más generalescomo la disminución de la calidad de vida y del bienestar; un menor rendimiento escolar/laboral; una participación menor en actividades de ocio, como los deportes; déficits psicosociales y de comportamiento; pobre ganancia de peso.

ECG: electrocardiograma; **GL-3:** globotriaosilceramida.



ENFERMEDAD DE POMPE

Signos y síntomas

MUSCULOESQUELÉTICOS[2-4]
- **Debilidad muscular proximal**
- **Niveles de CK elevados**
- Dolor muscular
- Caídas frecuentes
- Alteraciones en la marcha
- Dificultades para caminar y/o subir escaleras
- Escoliosis, escápulas aladas
- Alteraciones electromiográficas
- Cambios en la RMI

RESPIRATORIOS[2,5]
- Insuficiencia/fallo respiratorio
- Debilidad diafragmática
- Trastornos respiratorios del sueño
- Ortopnea
- Disnea

GASTROINTESTINALES[2,6]
- Dificultad masticatoria/fatiga muscular mandibular
- Pobre ganancia/mantenimiento de peso
- Dificultades de deglución/debilidad lingual
- Flujo gastroesofágico
- Incontinencia fecal[7]

CARDÍACOS[8,9]
- Relativa ausencia de afectación cardiaca en formas tardías

La enfermedad de Pompe es una enfermedad neuromuscular progresiva que ocasiona alteraciones respiratorias, musculoesqueléticas, cardíacas y digestivas.[2]

CK: creatinina quinasa; **GAA:** alfa-glucosidasa ácida; **RMI:** resonancia magnética en imagen.

La **ENFERMEDAD DE FABRY** es una enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X que afecta tanto a varones como a mujeres. La presencia de los síntomas anteriores, unida a antecedentes familiares de problemas renales, cardíacos o neurológicos como los descritos, son un claro signo de alerta que debe hacer sospechar sobre la presencia de la enfermedad de Fabry.

CONSEJO GENÉTICO FAMILIAR

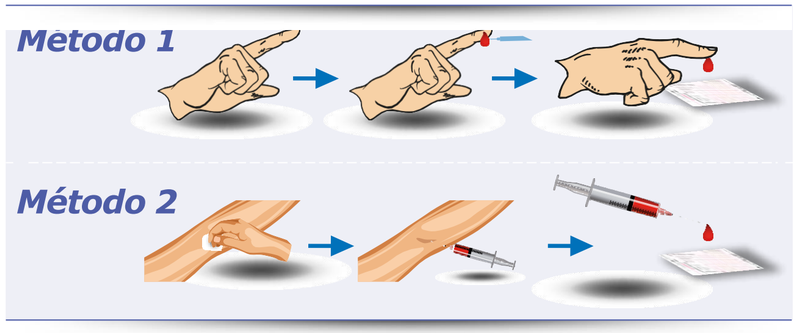
La **ENFERMEDAD DE POMPE** es un trastorno neuromuscular poco frecuente, causado por la ausencia o deficiencia de la enzima lisosomal GAA. Como consecuencia, existe un acúmulo de glucógeno en los lisosomas de los músculos, dando lugar a un daño muscular irreversible. Sigue un patrón hereditario autosómico recesivo. Por ello, es muy importante que a los hermanos y/o hermanas de un paciente diagnosticado con enfermedad de Pompe se les realicen las pruebas de diagnóstico.[10-14]

Guía para recogida de muestras de sangre en gota seca

sanofi

1 Obtención de sangre

Limpia el área de punción del paciente con alcohol y déjala secar (no utilices desinfectantes que contengan yodo). No te olvides de desechar la primera gota. Puedes extraer la sangre de dos maneras:

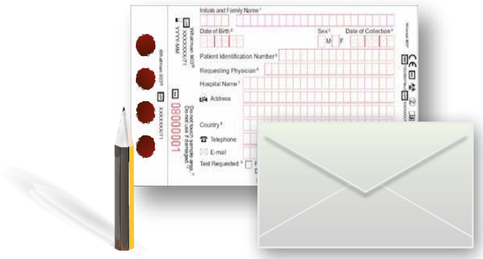


2 Manipulación de muestras

Asegúrate de que la sangre cubre el círculo en su totalidad y se extiende a ambos lados del papel de filtro.
Deja secar a temperatura ambiente durante 4 horas, manteniendo la muestra alejada de fuentes de calor o la luz solar.

3 Envío

Introduce la tarjeta en una bolsa de plástico con un desecante antes de ponerla en un sobre. En el caso de no tener disponibles estos elementos, la muestra se puede colocar directamente en el sobre. Completa el Formulario de Solicitud de Prueba y el Formulario de Consentimiento Informado y envíalos junto con la muestra por mensajería o correo al laboratorio que corresponda.



4 *LisoPlus*

La aplicación de LisoPlus permite el control y la gestión de las muestras enviadas al laboratorio, permitiendo visualizar en todo momento en qué fase y lugar del proceso se encuentra. Finalmente, podrás comprobar los resultados una vez la muestra esté analizada.
https://lisoplus.com/#/acceso

1. Ortiz A, *et al.* Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427. **2.** Cupler EJ, *et al.* Muscle Nerve. 2012;45(3):319–33. **3.** Alejaldre A, *et al.* Neuromuscul Disord. 2012;22(Suppl 2); S148–S154. **4.** Hobson-Webb LD, *et al.* Clin Neurophysiol. 2011;122:2312–17. **5.** van der Ploeg AT and Reuser AJ. Lancet. 2008;372(9646):1342–53. **6.** Hobson–Webb LD, *et al.* Neuromuscul Disord. 2013;23(4):319–23. **7.** Remiche G, *et al.* Eur Neurol. 2012;68(2):75–8. **8.** Soliman OI, *et al.* J Intern Med. 2008;264:333–9. **9.** van der Beek NA, *et al.* J Neurol Sci. 2008;75:46–50. **10.** AANEM. Muscle Nerve. 2009;40(1):149-160. **11.** Kishnani PS, *et al.* Genet Med. 2006;8(5):267-88. **12.** Lévesque S, *et al.* Orphanet J Rare Dis. 2016;11:8. **13.** Hagemans ML, *et al.* Neurology. 2005;64(12):2139-41. **14.** Hirschhorn R, Reuser AJ. Glycogen storage disease type II: (acid maltase) deficiency. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, Vogelstein B, editors. The Online Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease (OMMBID) chapter 135. New York, NY, USA: McGraw-Hill; 2013.

MAT-ES-2400383 V01 Febrero 2024