

El cribado familiar es importante: inicia la conversación

Guía para comprender la importancia del cribado
familiar en la enfermedad de Fabry



Introducción

En este folleto encontrarás información sobre cómo se hereda la enfermedad de Fabry y lo que esto puede significar para tu familia. Nuestro objetivo es ayudarte a facilitar la conversación con tus seres queridos sobre la importancia del cribado familiar.

4-5 ¿Qué significa un diagnóstico de enfermedad de Fabry para ti y tu familia?

- Comprender la genética de la enfermedad de Fabry
- Cómo se hereda la enfermedad de Fabry

6-7 ¿Qué medidas puedes tomar para apoyar a tu familia?

- Por qué es importante el cribado familiar
- ¿Cómo identificar a los familiares que podrían beneficiarse del cribado?

8-9 ¿Listo para hablar? Cómo abordar conversaciones sobre el cribado familiar

- El poder de compartir tu historia
- Encuentra a la persona de referencia dentro de tu familia

10 Próximos pasos y recursos

11 Glosario

12 Bibliografía

¿Qué significa un diagnóstico de enfermedad de Fabry para ti y tu familia?

Comprender la genética de la enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry es una enfermedad hereditaria poco frecuente y progresiva, causada por un pequeño cambio, también conocido como mutación, en uno de sus genes.¹



Los **genes** son pequeñas secciones de ADN que contienen instrucciones para que el cuerpo crezca, se desarrolle y funcione correctamente.²



La enfermedad de Fabry está causada por una mutación en un gen específico llamado GLA.³ Esta mutación puede haberse transmitido a otros miembros de tu familia, quienes podrían tener la enfermedad incluso antes de presentar síntomas.⁴

5

familiares más diagnosticados en promedio gracias al cribado familiar¹

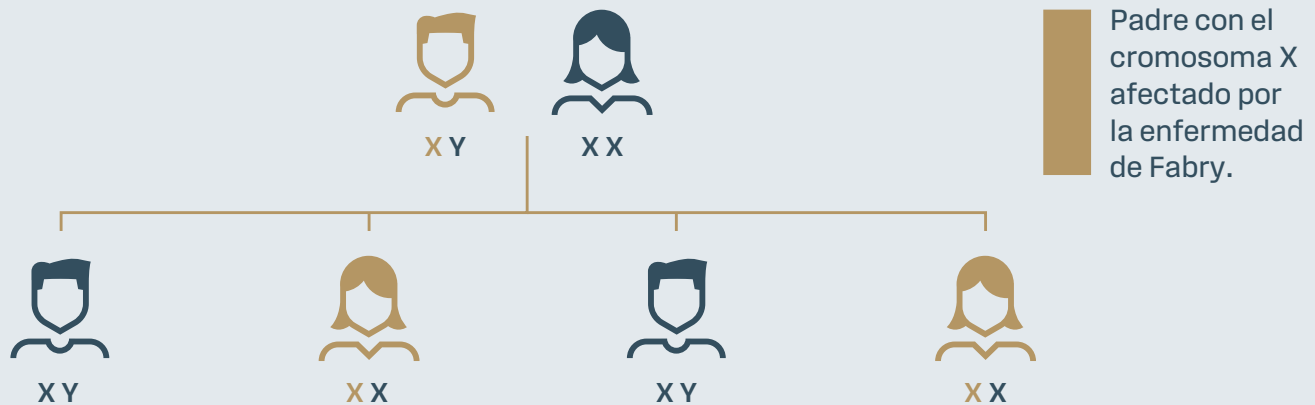
Cómo se hereda la enfermedad de Fabry

5

La enfermedad de Fabry está **ligada al cromosoma X** lo que significa que el gen **GLA** mutado se encuentra en el **cromosoma X**, que tienen tanto hombres como mujeres. Por lo tanto, la enfermedad de Fabry afecta tanto a hombres como a mujeres.⁵

- Cuando un **padre** tiene la enfermedad de Fabry, el gen mutado se transmite **a todas sus hijas** pero a ninguno de sus hijos⁶

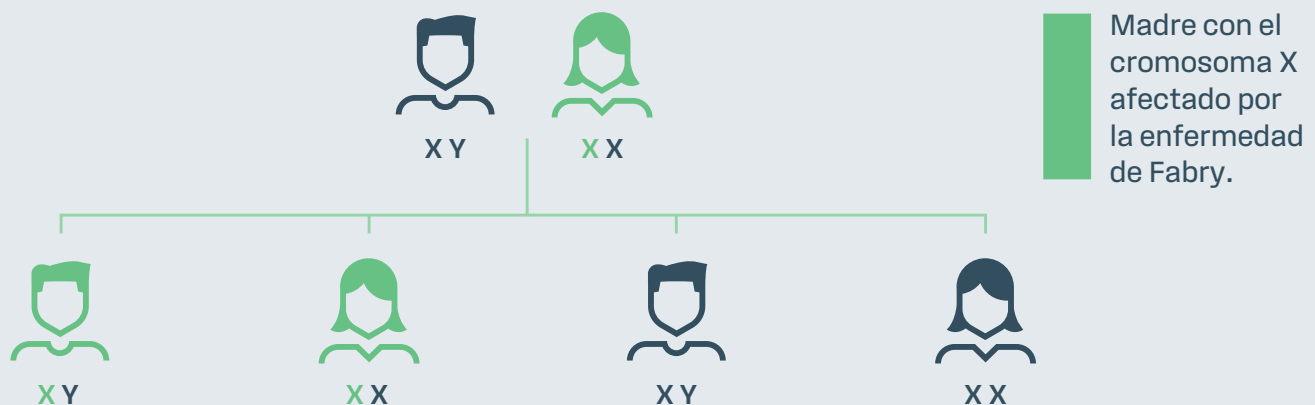
Padre afectado:



Adaptado de la MPS Society.⁶

- Cuando una **madre** tiene la enfermedad de Fabry, **cada hijo o hija tiene un 50 % de probabilidades** de heredar el gen mutado⁶

Madre afectada:



Adaptado de la MPS Society.⁶

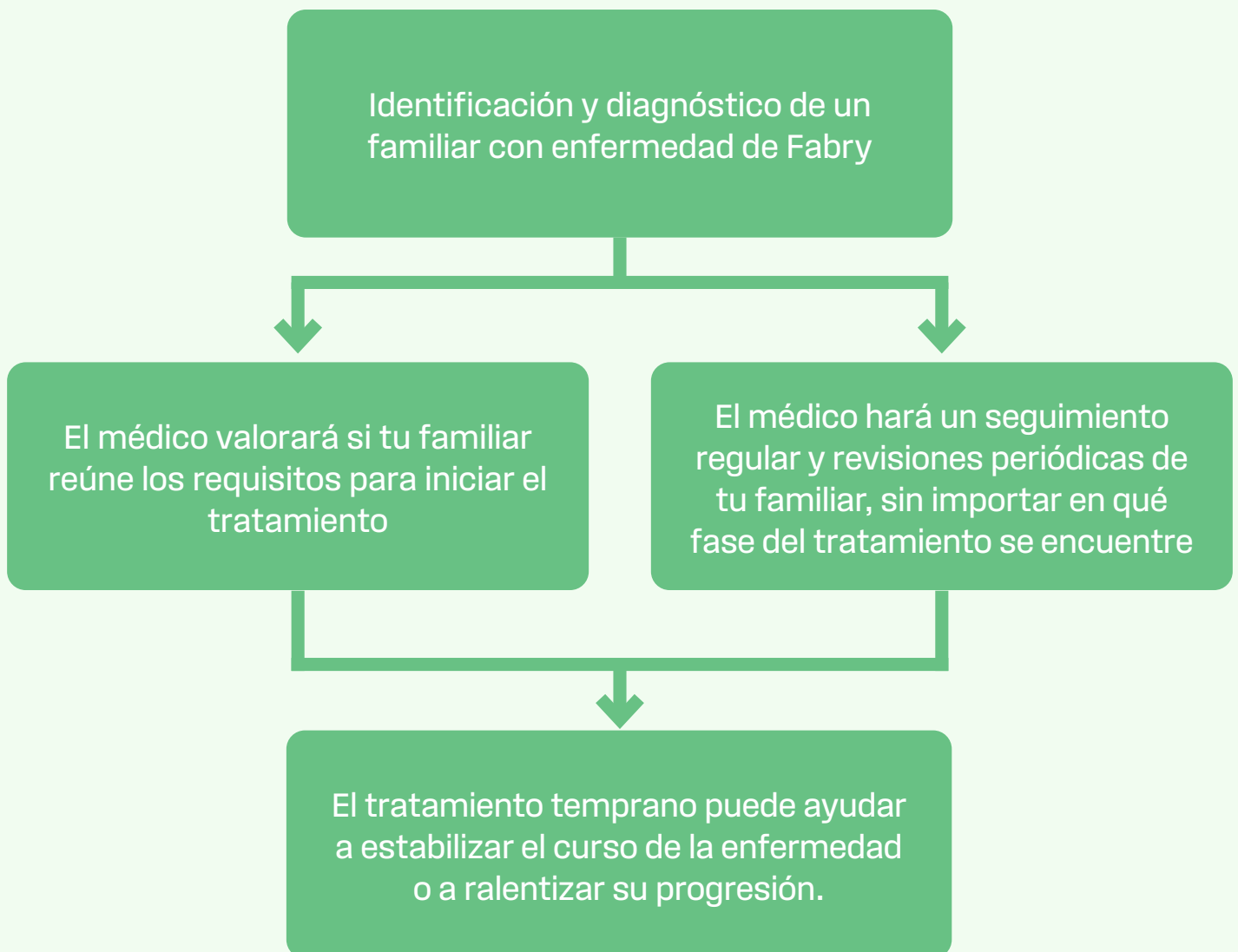


La enfermedad de Fabry es hereditaria, así que si a un miembro de la familia se le diagnostica, es posible que otros familiares también la tengan¹

¿Qué medidas puedes tomar para apoyar a tu familia?

Por qué es importante el cribado familiar

Compartir tu diagnóstico es muy importante para la salud de toda tu familia. La enfermedad de Fabry es progresiva, así que es importante que tus familiares acudan al médico lo antes posible para hacerse las pruebas, obtener un diagnóstico temprano y conocer las opciones de tratamiento:^{4,7,8}



El **cribado familiar** analiza el historial médico de tu familia para identificar a otros familiares que puedan padecer la enfermedad de Fabry.³ Mira la página siguiente para obtener más información sobre cómo se lleva a cabo.

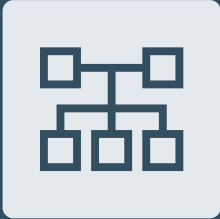
¿Cómo identificar a los familiares que podrían beneficiarse del cribado?

Paso 1. Hablar con tu médico o genetista.



Un **genetista o asesor genético** es un profesional especializado en enfermedades genéticas. Su trabajo consiste en elaborar árboles genealógicos y realizar cribados familiares.⁴

Paso 2. Crear un árbol genealógico



Será similar al árbol genealógico que se muestra en la página 5, pero incluirá a otros familiares cercanos, como hijo/as, tío/as o primo/as.⁴

Paso 3. Identificar a los familiares que podrían necesitar hacerse la prueba



El genetista buscará conexiones en las que el gen *GLA* podría haberse transmitido.⁴

Paso 4. Familiares que deben hacerse la prueba



A los familiares que podrían haber heredado la enfermedad de Fabry se les debería ofrecer una prueba sencilla para determinar si la padecen.¹



Prueba mediante una pequeña punción en el dedo para obtener una muestra de sangre^{3,9-11}



El laboratorio analiza la muestra para realizar:

1. Prueba genética que confirme la presencia de la variante *GLA*^{1,4}

Si se confirma:

2. Prueba enzimática o de liso-GL-3, que permite evaluar el nivel de actividad de la enfermedad.^{1,4}



El cribado familiar es importante para ayudar a tu familia a recibir un diagnóstico más temprano.¹²

¿Listo para hablar?

Cómo abordar conversaciones sobre el cribado familiar

Es normal sentirse abrumado al comunicar a la familia el diagnóstico de la enfermedad de Fabry. A continuación, encontrarás algunos consejos que pueden ayudarte en estas conversaciones:

1

Explicar

que la enfermedad de Fabry es una enfermedad hereditaria, lo que significa que otros miembros de tu familia –tanto inmediata como extendida– también podrían padecerla.²

2

Comprender

que nadie tiene la culpa de padecer la enfermedad ni de transmitirla a otros familiares.⁸

3

Destacar

que la enfermedad de Fabry puede manifestarse de forma diferente incluso entre miembros de la misma familia.⁴

4

Animar

a tus familiares a realizarse las pruebas de detección.

5

Hacer hincapié

en la importancia del diagnóstico precoz y en cómo puede influir positivamente en la evolución de la enfermedad.

6

Buscar apoyo

en asociaciones de pacientes para obtener consejos adicionales que puedas necesitar sobre cómo acompañar a tu familia durante el proceso de cribado.

El poder de compartir tu historia

Necesitas tener amor y apoyo en tu vida, porque si no los tienes, no tienes nada.

En nuestra familia muchos la padecíamos, así que pudimos compartir los altibajos y también esos momentos vergonzosos de la enfermedad.

Testimonio de la familia Hill, **con varios miembros que viven con Fabry**

Encuentra a tu aliado en la familia



Un referente en la familia es una persona que vive con la enfermedad de Fabry y que se siente cómoda hablando sobre ella. Su papel es fundamental para ayudar a otros familiares a comprender la enfermedad y orientarles en el proceso de pruebas.¹³

También es esencial que todos los miembros de la familia mantengan conversaciones sanas sobre la enfermedad de Fabry.

Próximos pasos y recursos

10

Los próximos pasos para ti y tu familia



Trabaja con tu médico o genetista

Colabora con un profesional sanitario especializado para crear tu árbol genealógico e identificar a los familiares que podrían necesitar hacerse las pruebas de detección de la enfermedad de Fabry.



Comunícate con tu familia

Habla con tu familia, ya sea por teléfono, en persona, por mensaje de texto o por carta.



Conecta

Únete a las asociaciones de pacientes. Pueden ayudarte a ti y a tu familia a comprender mejor el proceso de la enfermedad de Fabry y a compartir experiencias con otras personas que viven con ella.

Enzima

Las enzimas son herramientas bioquímicas que utiliza el organismo para descomponer distintas sustancias químicas y materiales, de modo que puedan reciclarse y existir en la cantidad justa.⁶

Enfermedad de Fabry

La enfermedad de Fabry es un trastorno genético hereditario poco frecuente.¹ Puede afectar tanto a hombres como a mujeres, pero la extensión o gravedad de los síntomas varía de una persona a otra. La enfermedad de Fabry es progresiva, lo que significa que, aunque los bebés con enfermedad de Fabry pueden mostrar pocos signos de la enfermedad, con el tiempo pueden empezar a aparecer una amplia gama de síntomas. Los síntomas se deben a la acumulación anómala de un tipo de lípido, llamado GL-3, lo que puede afectar al funcionamiento normal de órganos vitales como el riñón, el corazón y el cerebro.⁶

Cribado familiar

En el cribado familiar, se utiliza nuestro conocimiento genético sobre la herencia de la enfermedad de Fabry para identificar a los familiares que podrían estar en riesgo de padecerla.³ Las personas en riesgo se someten a pruebas genéticas para confirmar si tienen una mutación GLA causante de Fabry.³ El cribado de familiares en riesgo puede ayudar a diagnosticar la enfermedad de Fabry antes de que aparezcan los síntomas¹²

Genes

Los genes son pequeñas secciones de ADN que contienen instrucciones para fabricar moléculas específicas, que el organismo utiliza de diferentes maneras.² Las instrucciones para fabricar la enzima α -Gal A se encuentran en el gen denominado GLA.¹⁴

Genetista

Un genetista/asesor genético es un especialista en genética que comprende la genética de la enfermedad de Fabry y puede ayudarle de varias maneras.⁷ Pueden ayudarle a comprender la herencia de la enfermedad y a identificar a los familiares en riesgo mediante un cribado familiar.⁷ También puede proporcionarle apoyo emocional y ayudarle a gestionar cualquier sentimiento de ansiedad, culpa o remordimiento que pueda experimentar debido a su diagnóstico.⁷

Ligado al cromosoma X

El término ligado al cromosoma X es una forma de describir cómo se hereda la enfermedad de Fabry. La enfermedad de Fabry está causada por un gen GLA hereditario que se encuentra en el cromosoma X, , por lo que está ligado al cromosoma X.⁵

1. Laney DA and Fernhoff PM. J Genet Couns 2008; 17(1): 79-83.
2. Your Genome. What is a gene? Available at: <https://www.yourgenome.org/facts/what-is-a-gene>. Accessed: October 2025.
3. Laney DA et al. J Genet Couns 2013; 22(5): 555-564.
4. Germain DP et al. Mol Genet Genom Med 2021; 9: e1666.
5. Fabry Disease News. Types of Fabry Disease. Available at: <https://fabrydiseasenews.com/types-of-fabry-disease/>. Accessed: October 2025.
6. MPS Society. Fabry Disease. Available at: <https://www.mppsociety.org.uk/fabry-disease>. Accessed: October 2025.
7. Ortiz A et al. Mol Genet Metab 2018; 123(4): 416-427.
8. Wanner C et al. Mol Genet Metab 2019; 126: 210-211.
9. West M et al. Rare Dis Orphan Drugs J 2024; 3: 22.
10. Arbelo E et al. Eur Heart J 2023; 44(37): 3503-3626.
11. Balendran S et al. Clin Genet 2020; 97: 655-660.
12. Germain DP. Orphanet J Rare Dis 2010; 5: 30.
13. Germain DP et al. Poster 099 presented at WorldSymposium 2024, San Diego, California, USA; Feb 4-9, 2024.
14. Genetic and Rare Diseases Information Centre (GARD). Fabry disease. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6400/fabry-disease>. Consultado en: octubre de 2025.