




Mi Registro de Fabry


Una guía útil para hacer un seguimiento y monitorear su enfermedad de Fabry.

Fabry: Una enfermedad en todo el cuerpo


Por qué es importante el monitoreo


Algunos signos y síntomas de la enfermedad de Fabry son muy notorios. Otros cambios que se producen en el cuerpo pueden no ser tan evidentes. Por este motivo, es importante trabajar con su equipo de atención para monitorear todas las diferentes partes del cuerpo que pueden verse afectadas por la enfermedad de Fabry. Monitorear la enfermedad de Fabry también puede ayudar a su proveedor de atención médica a determinar qué tratamientos pueden ser adecuados para usted.


| PRUEBA | CRONOGRAMA DE MONITOREO | | | | | NOTAS |
|---|-------------------------|---------|------------|----------------------------------|------|--|
| | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté clínicamente indicado | Otro | |
|  Riñón | | | | | | |
| TFG medida | ● | ● | ● | | | Riesgo moderado: cada 6 meses. Riesgo alto: cada 3 meses. |
| Albuminuria y/o proteinuria | ● | ● | ● | | | Riesgo moderado: cada 6 meses. Riesgo alto: cada 3 meses. |
| 25 OH vitamina D | | | | ● | | Monitorear a fines de otoño/principios de invierno. |
| Biopsia de riñón | | | | ● | | |


| PRUEBA | CRONOGRAMA DE MONITOREO | | | | | NOTAS |
|--|-------------------------|---------|------------|----------------------------------|------|--|
| | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté clínicamente indicado | Otro | |
|  Corazón | | | | | | |
| Presión arterial y ritmo cardíaco | | | | | ● | Monitorear en cada visita a la clínica. |
| ECG y ecocardiografía | | | ● | ● | | |
| Monitoreo Holter de 48 h | | | ● | ● | ● | Puede ser necesario un monitoreo más frecuente en función de la edad y los factores de riesgo (a saber, arritmia). |
| MRI cardíaca con gadolinio | | | | | ● | Monitorear cada 2 años o cuando la progresión de la enfermedad sea evidente. |
| Péptido natriurético cerebral | | | ● | | | Monitorear anualmente para los pacientes con miocardiopatía o bradicardia. |






CRONOGRAMA DE MONITOREO

|  Sistema nervioso | PRUEBA | | | | | NOTAS |
|--|---------|---------|------------|---------------------|------|--|
| | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté indicado | Otro | |
| Evaluación y antecedentes del dolor | | | ● | | | |
| Intolerancia al frío y al calor, umbrales vibratorios | | | ● | | | Para pacientes mayores: monitoreo menos frecuente. |
| Evaluación de síntomas autonómicos por presión arterial ortostática | | | ● | | | |
| Biopsia de piel | | | | | ● | |

|  Cerebro | PRUEBA | | | | | NOTAS |
|---|---------|---------|------------|---------------------|------|---|
| | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté indicado | Otro | |
| MRI del cerebro | | | ● | ● | | Primera evaluación en hombres: mayores de 21 años. Primera evaluación en mujeres: mayores de 30 años. Monitorear cada 3 años. |
| Exploración por CT | | | | ● | | Monitorear en caso de accidente cerebrovascular agudo. |

|  Oídos | PRUEBA | | | | | NOTAS |
|---|---------|---------|------------|---------------------|------|-------|
| | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté indicado | Otro | |
| Audiometría | | | ● | | | |

|  Pulmones | PRUEBA | | | | | NOTAS |
|--|---------|---------|------------|---------------------|------|-------------------------|
| | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté indicado | Otro | |
| Espirometría | | | ● | ● | | Monitorear cada 2 años. |

| | | CRONOGRAMA DE MONITOREO | | | | | NOTAS |
|--|---------------------|-------------------------|---------|------------|----------------------------------|------|--|
| PRUEBA | | 3 meses | 6 meses | Anualmente | Según esté clínicamente indicado | Otro | |
|  | GI | | | | ● | | |
| Evaluación endoscópica o radiográfica | | | | | | | |
|  | GL-3 | | | | | | |
| Carga total de glucolípidos | | | | | | | |
| Lyso-GL-3 en plasma y sedimento urinario, GL-3 | | | | | ● | | Actualmente, esto es solo para fines de investigación. Se recomienda la conservación en un banco biológico de muestras, si es posible. |
|  | Huesos | | | | | | |
| Absorciometría ósea por rayos X de energía dual | | | | | ● | | |
|  | Ojos | | | | | | |
| Examen oftalmológico | | | | | ● | | |
|  | Salud mental | | | | | | |
| Monitorear para detectar ansiedad y depresión | | | | | ● | | Monitorear en cada visita a la clínica. |

Hablar con el proveedor de atención médica

Dado que cada persona que vive con enfermedad de Fabry es única, es muy importante revisar este registro con sus médicos y especialistas. Ellos pueden recomendar diferentes pruebas y cronogramas de pruebas según sus necesidades de salud. Si tiene alguna pregunta sobre estas pruebas o sus resultados, hable con su proveedor de atención médica.

GLOSARIO

Riñón:

FTG medida: cálculo basado en un análisis de sangre para ver qué tan bien están funcionando los riñones

Albuminuria y/o proteinuria: análisis de orina para identificar proteínas

25 OH vitamina D: análisis de sangre para medir los niveles de vitamina D

Biopsia de riñón: usando una aguja, el médico toma una diminuta porción del riñón para analizarla bajo el microscopio

Corazón:

Arritmia: latidos cardíacos irregulares

Bradycardia: ritmo cardíaco anormalmente lento

Miocardiopatía: enfermedad del músculo cardíaco que hace que al corazón le cueste más bombear sangre al resto del cuerpo

Presión arterial: medición para controlar la presión con la que la sangre es bombeada por los vasos sanguíneos, usando un monitor de presión

Análisis de ritmo cardíaco: pruebas que se hacen para monitorear el ritmo de cada latido cardíaco

Electrocardiografía (ECG) and ecocardiografía: la primera prueba registra la actividad eléctrica del corazón, mientras que la otra es una ecografía del corazón

Monitoreo Holter de 48 h: dispositivo portátil para monitorear el corazón durante 24 a 48 horas

MRI cardíaca con gadolinio: prueba que examina el corazón y forma una imagen. El gadolinio se agrega a la prueba para mejorar la imagen (Nota: consulte a su proveedor de atención médica sobre el uso de gadolinio si tiene signos, síntomas o antecedentes de nefropatía crónica).

Péptido natriurético cerebral: análisis de sangre para controlar los niveles de ciertas proteínas para la salud del corazón

Cerebro:

MRI del cerebro: prueba que crea una imagen del cerebro

Exploración por CT: examen que forma imágenes del interior del cuerpo

Accidente cerebrovascular agudo: interrupción repentina del flujo de sangre al cerebro

Ojos:

Examen oftalmológico: diferentes pruebas para evaluar la salud de los ojos

Sistema nervioso:

Evaluación y antecedentes del dolor: evaluación del tipo de dolor que siente, qué tan intenso es y qué significa para usted **Intolerancia al frío y al calor, prueba de vibración:** mediciones para controlar la respuesta del cuerpo al frío, al calor y a las vibraciones

Evaluación de síntomas autonómicos: evaluación que se realiza mediante una prueba de presión arterial para detectar si hay presión arterial baja. La presión arterial se controla con el paciente acostado y de pie

Biopsia de piel: usando una herramienta especial, el médico toma una muestra diminuta de la piel para examinarla bajo el microscopio

Oídos:

Audiometría: pruebas para verificar la audición

Pulmones:

Espirometría: prueba que utiliza una máquina en la que usted respira. Mide qué tan bien funcionan los pulmones

Estómago/GI:

Evaluación endoscópica o radiográfica: observa los intestinos utilizando un endoscopio (tubo con una luz y una cámara en el extremo) o mediante imágenes como una radiografía.

Carga total de glucolípidos:

Lyso-GL-3 en plasma y sedimento urinario, GL-3: mide los niveles de lípidos (sustancias grasas) en sangre y orina

Banco biológico: colección de gran tamaño almacenada de muestras biológicas, como tejido humano

Huesos:

Absorciometría ósea por rayos X de energía dual: radiografía que mide la densidad de los huesos

MI EQUIPO DE ATENCIÓN

Riñón:

Nombre de mi nefrólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Corazón:

Nombre de mi cardiólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Cerebro:

Nombre de mi neurólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Ojos:

Nombre de mi oftalmólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Oídos:

Nombre de mi audiólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Pulmones:

Nombre de mi neumólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Sistema digestivo:

Nombre de mi gastroenterólogo: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Salud mental:

Nombre del psicólogo/psiquiatra: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____

Otro:

Nombre de mi proveedor de atención médica: _____

Número de teléfono: _____ Dirección: _____

Notas: _____