

GLOSARIO DE TÉRMINOS de la enfermedad de Fabry

A

Accidente cerebrovascular: ataque súbito de debilidad que generalmente afecta a un lado del cuerpo como consecuencia de una interrupción del flujo sanguíneo al cerebro.

Accidente cerebrovascular criptogénico: accidente cerebrovascular de causa desconocida.

Acroparestesia: sensación de hormigueo en manos y pies.

ADN recombinante: ADN que contiene genes de diferentes fuentes que se han combinado por ingeniería genética en lugar de por medio de la reproducción.

Angioqueratoma: conjunto localizado de vasos sanguíneos de pared delgada cubiertos por material verrugoso. También se describe como lesiones maculopapulares púrpura, sin fenómeno de blanqueado.

Anhidrosis: ausencia de sudoración en presencia de un estímulo adecuado para la sudoración, como el calor.

Aparato de Golgi: conjunto de vesículas y membranas plegadas de una célula que normalmente están conectadas al retículo endoplasmático. En él se almacenan, maduran y transportan las proteínas fabricadas en el retículo endoplasmático.

Arritmia: cualquier desviación del ritmo normal del corazón.

Artralgia: dolor intenso en una articulación, sin hinchazón u otros signos de artritis.

Artritis reumatoide: segunda forma más común de artritis que normalmente afecta a las articulaciones de los dedos, muñecas, pies y tobillos, con posterior afectación de las caderas, rodillas, hombros y cuello.

Ataque isquémico transitorio: resultado de la interrupción temporal de la circulación a parte del cerebro debida a embolia, trombosis en las arterias cerebrales o espasmos de las paredes de los vasos.

B

Biodisponibilidad: proporción de un fármaco que alcanza su sitio de acción en el organismo.

Bloqueo auriculoventricular: bloqueo parcial o completo de los impulsos eléctricos originados en el nódulo auricular o sinusal, lo que impide que alcancen el nódulo AV y los ventrículos.

Bronquitis: inflamación de los bronquios.

C

Cardiomiocito: músculo involuntario que comprende el miocardio y las paredes de las venas pulmonares y la vena cava superior.

Cardiomiopatía: cualquier trastorno crónico que afecta a los músculos del corazón.

Células intersticiales: células que forman la parte del tejido conjuntivo (intersticio) entre otros tejidos.

Células mesangiales: forman el tallo central del glomérulo e interactúan estrechamente con las células endoteliales y los podocitos.

Cornea verticillata: opacidades a modo de remolino en la córnea.

Crisis de Fabry: ataques agudos de dolor que pueden persistir durante minutos o días.

D

Disnea: respiración dificultosa o dificultad para respirar.

E

Eliminación: proceso de excreción de desechos metabólicos del organismo.

Enfermedad celíaca: enfermedad del aparato digestivo que daña el intestino delgado e interfiere en la absorción de los nutrientes de los alimentos.

Enfermedad de Raynaud: afección de causa desconocida en la cual las arterias de los dedos reaccionan de manera indebida y sufren espasmos cuando las manos están frías.

E

Enfermedad multisistémica: enfermedad que afecta a muchos sistemas del organismo.

Exógeno: que tiene origen fuera del organismo o de una parte del organismo.

F

Fenotipo: características observables de un individuo, que resultan de las interacciones entre los genes y el ambiente.

Fenotipo atenuado de enfermedad de Fabry: caracterizado por un inicio tardío y una progresión lenta de la enfermedad.

Fibroblasto: tipo de célula ampliamente distribuido en el tejido conjuntivo que es responsable de la producción de la sustancia fundamental y de precursores del colágeno, fibras elásticas y fibras reticulares.

Fibromialgia: trastorno caracterizado por dolor en los componentes del tejido fibroso de los músculos sin inflamación.

Fibrosis: engrosamiento y cicatrización del tejido conjuntivo, que con mayor frecuencia es consecuencia de una inflamación o lesión.

Fibrosis miocárdica: fibrosis del músculo cardíaco. (ver **Fibrosis**)

G

Genotipo: constitución genética de un individuo o grupo determinada por el conjunto particular de genes que posee.

Glucoesfingolípidos: grupo heterogéneo de lípidos de membrana formados mediante enlace covalente entre una fracción glucana y una ceramida.

H

Hemicigoto: genes que se encuentran en un cromosoma desemparejado.

Hepatocitos: tipo celular principal del hígado.

Heterocigoto/heterocigótico: individuo en el que cada uno de los genes de un par que determina una característica particular son diferentes.

Heterocigotos obligados: individuo que puede no estar clínicamente afectado, pero que debe portar una mutación genética de acuerdo con el análisis genealógico.

Hipertrofia: aumento de tamaño de un tejido u órgano causado por el agrandamiento de las células y no por multiplicación celular.

Hipertrofia del ventrículo izquierdo: agrandamiento y engrosamiento de las paredes del ventrículo izquierdo.

Hipohidrosis: sudoración escasa en presencia de un estímulo adecuado, como el calor.

Homogeneizado: material que se ha reducido a una consistencia uniforme.

I

Infarto de miocardio: muerte de un segmento del músculo cardíaco, que sigue a la interrupción de su suministro de sangre.

Inmunoglobulina (Ig): miembro de un grupo de proteínas de estructura relacionada que actúan como anticuerpos. Se distinguen varias clases de Ig con diferentes funciones: IgA, IgD, IgE, IgG e IgM.

Insuficiencia cardíaca congestiva: incapacidad del corazón para mantener una circulación de sangre adecuada en los tejidos.

L

Leucocitos (glóbulos blancos): cualquier célula sanguínea que contiene un núcleo. Existen tres subdivisiones principales: granulocitos, linfocitos y monocitos.

Linfedema: acumulación de linfa en los tejidos, que produce inflamación. Las piernas se ven afectadas con mucha frecuencia.

Lionización (inactivación del cromosoma X): proceso por el cual una de las dos copias del cromosoma X se inactiva. El cromosoma inactivado puede variar entre tejidos dentro del mismo organismo.

Lisosoma: orgánulo del citoplasma de la célula que contiene enzimas responsables de la descomposición de sustancias en la célula y que está rodeado de una membrana sencilla.

Lupus eritematoso sistémico: enfermedad autoinmune inflamatoria crónica del tejido conjuntivo que afecta a la piel y a diversos órganos internos.

M

Maculopapular: erupción que consiste en máculas y pápulas.

Materia blanca: tejido nervioso del sistema nervioso central que es de color más pálido que la materia gris asociada porque contiene más fibras nerviosas y, por lo tanto, mayores cantidades de material aislante, la mielina.

Microalbuminuria: presencia de albúmina en la orina en concentraciones más altas de lo normal, pero inferiores a las detectadas en la prueba de proteínas estándar con tira reactiva.

Miocardopatía hipertrófica infiltrativa: deposición de sustancias que hacen que las paredes ventriculares se vuelvan rígidas.

Mutación puntual: mutación que cambia un nucleótido en un gen por sustitución, deleción o adición.

N

Nasofaringitis: inflamación de la nasofaringe.

O

Orgánulo: estructura dentro de la célula que está especializada para una función específica.

P

Podocito: célula epitelial del glomérulo del riñón que se extiende sobre la membrana basal del capilar.

Proteinuria: presencia de proteínas en la orina.

R

Retículo endoplasmático: sistema de membranas presente en el citoplasma de la célula. Es el lugar donde se fabrican proteínas y lípidos, y se encarga del transporte de estos productos dentro de la célula.

S

Sinusitis: inflamación de uno o varios de los espacios de aire recubiertos de membrana mucosa en los huesos faciales que se comunican con la nariz (los senos paranasales).

T

Taponamiento cardíaco: acumulación de líquido alrededor del corazón dentro del saco pericárdico.

Tasa de filtración glomerular (TFG): velocidad a la que las sustancias se filtran desde la sangre de los glomérulos a las cápsulas de Bowman de la nefrona.

Telangiectasia: conjunto localizado de vasos capilares sanguíneos distendidos. Se reconoce como una mancha roja, a veces con aspecto de araña que se vuelve blanca al presionar.

Tinnitus: sensación de sonido en los oídos, la cabeza o alrededor de la cabeza en ausencia de una fuente de sonido externa.

Tortuosidad vascular: flexión o torsión de un vaso sanguíneo.

Transfección: transferencia directa de moléculas de ADN a una célula.

V

Vertebrobasilar: el sistema vertebrobasilar se compone de tres vasos sanguíneos: las dos arterias vertebrales y una única arteria basilar que se localiza hacia la parte posterior del cerebro y proporciona aproximadamente el 20 % del flujo sanguíneo intracraneal.

Vértigo: sensación incapacitante en la que el individuo siente que su entorno está en un estado de movimiento constante.