

Reporte de caso: Identificación de una familia afectada por enfermedad de Fabry, un llamado urgente al diagnóstico temprano

DICTAMEN DEL EVALUADOR

1. Resumen breve de los principales hallazgos de este reporte.

El mismo resalta la importancia de abordar las denominadas enfermedades raras, en la atención pública.

Se destaca la existencia de un subregistro en el abordaje de las enfermedades raras y la necesidad de atención en presencia de un historial de sintomatología crónica.

El reporte muestra la forma de estudiar a la familia, ante la detección de una persona con una enfermedad genética, en especial cuando esta tiene un tratamiento, como es la enfermedad de Fabry. Esto posibilita una sobrevida con buena calidad de vida, además de la identificación de mujeres portadoras y la detección precoz de individuos afectados, en etapas presintomáticas.

2. Fortalezas y aportes de este reporte.

Se menciona la importancia de poder contar con los estudios genéticos para la detección de personas afectadas, en ausencia de síntomas.

El estudio describe y confirma la presencia de mujeres sintomáticas en una patología de herencia ligada al X, permitiendo un mayor conocimiento de esta patología.

3. Debilidades y limitaciones de este reporte

Falta identificar mejor en el árbol genealógico al caso índice.

Mejorar la visualización de los datos del árbol genealógico.

Evaluador: Dra. Marta Ascurra

Institución: Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Programa Nacional de Detección Neonatal, Asunción, Paraguay.

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3381-3214>