

## CAPÍTULO 7

# ARTIGO ORIGINAL - DOENÇA DE FABRY: UMA DOENÇA RARA QUE PRECISA SER IDENTIFICADA. DADOS DE UM CENTRO PARTICIPANTE REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS (RARAS)

---

*Data de aceite: 02/02/2025*

**Giovanna Rajevski Alves**

**Nathalia Isabelle Alves da Silva**

**Sandra Obikawa Kyosen**

Orientador

**PALAVRAS CHAVES** (DeCS): doenças raras, esfingolipidoses, doença de fabry, diagnóstico precoce, terapia de reposição de enzimas.

## INTRODUÇÃO

A doença de Fabry (DF), é uma doença rara do grupo das esfingolipidoses, tem padrão de herança ligado ao cromossomo X, com manifestações clínicas progressivas e degenerativas decorrentes da deficiência da enzima lisossômica alfa-galactosidase ácida, que leva ao acúmulo do glicoesfingolipídeo globotriaosilceramida (GL-3) no endotélio vascular comprometendo principalmente o sistema nervoso autônomo, coração, rins e córneas, sendo a insuficiência renal e arritmias cardíacas causas de morte frequentes. Portanto, é importante que profissionais da área da saúde sejam capazes de reconhecer a DF para que o tratamento seja iniciado precocemente. O projeto Rede nAcional de doenças raRAS (RARAS) é um estudo multicêntrico que tem como principal objetivo a realização de um inquérito de representatividade nacional acerca da epidemiologia, quadro clínico, recursos diagnósticos e terapêuticos e custos relativos a indivíduos com doenças raras de origem genética e não genética no Brasil.

## OBJETIVOS

Descrever os sinais e sintomas apresentados por uma amostra de pacientes com DF que estão participando do RARAS.

## METODOLOGIA

Estudo descritivo e exploratório dos pacientes com diagnóstico de DF. A Rede RARAS tem aprovação ética sob o no CAAE 33970820.0.1001.5327 e financiamento pelo edital CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 25/2019.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

Dez pacientes com DF (6M/4F), com média de idade de 42 anos (18 a 67) e com tempo médio de acompanhamento no serviço de 9,6 anos foram incluídos. A média de idade do aparecimento dos primeiros sintomas foi de 17,8 anos (5- 55 anos), do diagnóstico 33 (8-51 anos), do início do tratamento foi de 36 (14-56 anos), mostrando que há um atraso médio de 15 anos entre o início dos sintomas e o diagnóstico definitivo de uma doença que é tratável. Os principais sintomas iniciais mais recorrentes foram alteração de sensibilidade (70%), alterações cardíacas (60%), fadiga (50%), dor (50%), alteração na transpiração (40%), comprometimento renal (40%), comorbidades relacionadas com a doença (40%), córnea verticilata (30%) e intolerância as temperaturas (30%).

## CONCLUSÃO

ADF tem tratamento específico determinado pelo Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas do SUS, e os médicos principalmente das áreas da pediatria, nefrologia, ortopedia, clínico médica, oftalmologia e neurologia devem estar atentos aos sinais sugestivos de DF, porque costumam ser as primeiras especialidades para as quais o paciente é encaminhado para investigação. É importante instituir o tratamento precoce com terapia de reposição enzimática, que é oferecida pelo SUS, para melhora clínica e evitar sequelas permanentes, levando a um melhor desfecho clínico para o paciente.

## AGRADECIMENTOS

Às enfermeiras Ana Paula Beato Gaiguer e Camila Claudino Fonseca, às doutoras Ana Maria Martins e Têmis Maria Félix e ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) pelo fomento à pesquisa por meio do edital CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 25/2019.

## REFERÊNCIAS

- BESEKAR,SM; JOGDAND, SD; NAQVI, WM. Doença de Fabry e Seu Manejo: Uma Análise da Literatura. Cureus. 2 de abril de 2023;15(4):e37048.
- EL-ABASSI, R; SINGHAL, D; INGLATERRA,JD. Doença de Fabry. J Neurol Sci. 15 de setembro de 2014;344(1-2):5-19.
- ELSTEIN, D.; SCHACHAMOROV, E.; BEERI, R.; ALTARESCU, G. X-inativação na doença de Fabry. Gene. 1 de setembro de 2012;505(2):266-8.
- FÉLIX, TM. et al.; RARAS Network group. Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). Orphanet J Rare Dis. 2022 Feb 24;17(1):84.
- MEHTA, A.B. Doença de Anderson-Fabry: desenvolvimentos no diagnóstico e tratamento. Int J Clin Pharmacol Ther. 2009;47 Suppl 1:S66-74.