

AVALIAÇÃO DO SEGUIMENTO CLÍNICO DOS PACIENTES COM DOENÇA DE FABRY ACOMPANHADOS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

MARIANA SEABRA SOUZA PEREIRA; DE BARBA MLF, NETTO CB, SOUZA CF, VAIRO FP, GIUGLIANI R

Doença de Fabry (DF) é uma desordem lisossômica de depósito ligada ao X. A deficiência da enzima α -galactosidase causa o acúmulo do lipídio celular globotriaosilceramida (Gb3) em vários tecidos e fluidos corporais. A progressão deste depósito leva a doenças vasculares secundárias, envolvendo rins, coração e sistema nervoso central. O tratamento atual para a DF é a terapia de reposição enzimática (TRE), que impede a deposição do substrato nos rins e coração, revertendo em parte o comprometimento vascular. O objetivo é descrever os principais achados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DF acompanhados no ambulatório de doenças lisossomais do HCPA, no período de 2002 a 2010. Dos 24 pacientes, 9 (37,5%) são do sexo masculino e 15 (62,5%) do sexo feminino. A média de idade do início dos sintomas é 18,9 anos, enquanto, a média de idade ao diagnóstico é 30 anos. Oito (33,3%) pacientes não realizam TRE, dos 16 (66,6%) pacientes que fazem TRE, 21,7% utilizam a enzima β -galactosidase e 43,37% a α -galactosidase. Em 87,5% dos pacientes foi encontrada alteração da função renal e 79,1% apresentaram alguma alteração cardiológica. 12,5% dos pacientes apresentaram acidente vascular cerebral e 2 (13,33%) apresentaram priapismo. Foram encontrados angioqueratomas em 66% dos pacientes e 54% referiram acroparestesia. 25% dos pacientes relataram sintomas depressivos. Em 91,6% dos casos, a história familiar é positiva. Estes dados corroboram com os da literatura quanto à demora do diagnóstico e os principais sinais e sintomas. A DF é uma doença de depósito lisossomal, progressiva, sendo importante o reconhecimento precoce dos sinais e sintomas. Enfatizamos a importância do acompanhamento com o médico geneticista e equipe multidisciplinar para manejo satisfatório dos pacientes com DF.