

ESTUDO DE CASO FAMILIAR COM DIAGNÓSTICO PARA DOENÇA DE FABRY

Pesquisadores: TREVISOL, Fernanda; MANFIO, Ariovaldo; WAGNER, Glauber

A doença de Fabry é uma doença rara acarretada por um erro inato do metabolismo do grupo das doenças de depósito lisossômico. De origem genética com herança ligada ao cromossomo X, manifesta-se em decorrência da mutação no gene que codifica a enzima lisossomal alfa-galactosidase. Com isso, ocorre o acúmulo de glicoesfingolipídeos no interior do endotélio e músculo liso de vasos sanguíneos e, em diversos órgãos, podendo acometer principalmente o coração, rins, pele, sistema nervoso, olhos e trato gastrointestinal. O objetivo deste trabalho foi acompanhar e estudar os aspectos clínicos e de herança de um caso familiar com diagnóstico genético da doença de Fabry. Esta pesquisa qualitativa e exploratória foi realizada por meio de entrevistas com três pacientes e a partir da análise de dados de avaliações clínicas realizadas por estes com diferentes profissionais. O estudo propiciou a compreensão dos aspectos clínicos que cercam a doença de Fabry, sendo observados sintomas característicos desta doença como: crises de dor, fadiga, acroparestesia, febre, mialgia, dor abdominal, hipo-hidroze, intolerância ao frio, calor e ao exercício físico nos três pacientes pesquisados, sintomas que segundo os pacientes foram amenizados após o uso da terapia de reposição enzimática, propiciando uma melhor qualidade de vida para eles. Também, observaram-se sinais específicos nos pacientes, como córnea verticilata (paciente 2) e angioqueratoma (paciente 3). Com isso, pode-se concluir que apesar de ser uma afecção rara na população geral, por meio do diagnóstico precoce, da instituição da terapia de reposição enzimática e do acompanhamento adequado das complicações da doença, é possível permitir ao doente uma evolução favorável das condições clínicas pertinentes ao caso.

Palavras-chave: Doença de Fabry. Alfagalactosidase. Terapia de reposição de enzimas.