

ESTUDO DE CASO FAMILIAR COM DIAGNÓSTICO PARA DOENÇA DE FABRY

Orientador: WAGNER, Glauber

Pesquisadores: TREVISOL, Fernanda

MANFIO, Ariovaldo

Curso: Medicina

Área do conhecimento: Área das Ciências da Vida

A doença de Fabry é uma doença rara causada por um erro inato do metabolismo, fazendo parte do grupo das doenças de depósito lisossômico. De origem genética e com herança ligada ao cromossomo X, a doença manifesta-se em decorrência da mutação no gene que codifica a enzima lisossomal alfa galactosidase. Com isso, há o acúmulo de glicosfingolipídeos no interior do endotélio e músculo liso de vasos sanguíneos e em diversos órgãos, principalmente o coração, os rins, a pele, o sistema nervoso, os olhos e o trato gastrointestinal. Teve-se, como objetivo deste trabalho, 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 oito pacientes e a partir da análise de dados de avaliações clínicas feitas por estes com diferentes profissionais. O estudo propiciou a compreensão dos aspectos clínicos que cercam a doença de Fabry, sendo observados sintomas característicos dessa patologia como: crise de dor generalizada, fadiga, acroparestesia, febre, mialgia, dor abdominal, hipohidrose, intolerância ao frio, ao calor e ao exercício físico em ambos os pacientes, sintomas estes 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 *verticillata* (paciente 13 do heredograma) e angioqueratoma (paciente 11 e 14 do heredograma). Com isso, pode-se concluir que apesar de ser uma afecção rara na população em geral, por meio do diagnóstico precoce, 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. Alfa galactosidase. Terapia de reposição de enzimas.

fernandadermato@icloud.com