



DOENÇA DE FABRY

Pôster

Autores deste trabalho:

Maria Cristina de Andrade: UNIFESP-EPM

Albuquerque PC: UNIFESP-EPM

Garcia TF: UNIFESP-EPM

Leão FVF: UNIFESP-EPM

Tanaka MAP: UNIFESP-EPM

Carvalhaes JTA: UNIFESP-EPM

Cançado MAP: UNIFESP-EPM

Área do Trabalho: Pediatria

Número de inscrição: 5597

Data da submissão: 01/09/2016 às 10:25

Justificativa

A doença de Fabry é um raro erro inato do metabolismo dos glicoesfingolipídeos, ligada ao cromossomo X e causada por mutações do gene que codifica a enzima lisossômica α -galactosidase (α -GAL), gerando um depósito lisossômico no endotélio vascular e em diversos órgãos viscerais. A doença de Fabry pode ter acometimento renal, cardíaco, oftalmológico, neurológico, reumatológico e dermatológico. O quadro renal pode ocorrer em 50% dos portadores do sexo masculino e 20% do feminino.

Objetivo(s)

Relato de caso

Método(s)

Caso 1: Paciente sexo masculino, 15 anos, diagnóstico de doença de Fabry aos 13 anos durante investigação devido a história familiar positiva (irmã e mãe portadoras da doença). Apresenta proteinúria (5,6 mg/kg/dia) e doença renal crônica estágio II (clcr 88). Queixas recorrentes de taquicardia, fadiga e dor em membros inferiores. Caso 2: Paciente sexo masculino, 13 anos, diagnóstico de doença de Fabry aos 9 anos após triagem por

apresentar história familiar da doença. Apresenta microalbuminúria (63 mcg/min) e manifestações cutâneas (púrpuras em membros inferiores). História pregressa de crise convulsiva tônica clônica generalizada. Realizou fundo de olho que evidenciou córnea verticilada

Resultado(s)

As manifestações clínicas da doença de Fabry surgem na infância e adolescência. Dentre as manifestações iniciais encontram-se a dor neuropática, precipitada por temperaturas extremas, estresse, ou exercício físico; telangiectasias ou angioceratomas; manifestações renais como proteinúria; tremores, intolerância ao frio e ao exercício físico, hipohidrose, linfadenopatia, sintomas gastrointestinais. A proteinúria é a principal manifestação renal. Pacientes não tratados podem evoluir com doença renal crônica estágio final. Outras manifestações renais como síndrome de Fanconi, poliúria e polidipsia. As manifestações cardiovasculares incluem hipertrofia ventricular esquerda, regurgitação aórtica e mitral, defeitos de condução, doença coronariana, hipertensão. A córnea verticilata é o achado ocular mais comum na doença. Manifestações oftalmológicas acometem 70-90% das mulheres heterozigotas e em quase 100% dos homens homozigotos

Conclusão(ões)

A Doença de Fabry apresenta um quadro multissistêmico. A disponibilidade de tratamento específico reforça a importância da necessidade de diagnóstico precoce, contudo devido a sua baixa prevalência pode ser subdiagnosticada. No âmbito da nefrologia, é preciso investigar os pacientes com proteinúria associado a sintomas sistêmicos.