

Dia Nacional de Conscientização sobre a Doença de Fabry



A doença de Fabry é tratável,
mas frequentemente reconhecida tardiamente!!!

Coordenadora da
Sociedade Brasileira de Nefrologia (COMDORA-SBN)
Coordenadora do Comitê de Doenças Raras da
Sociedade LatinoAmericana
Hipertensão (SI)

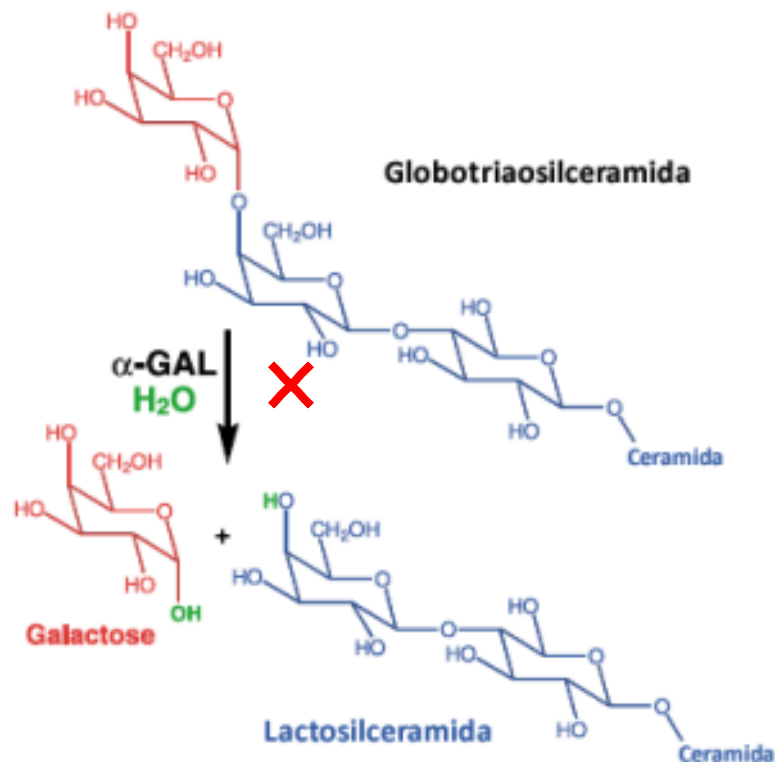
[**Fabry disease**: Treatable, but often recognized late].

Einecke D.

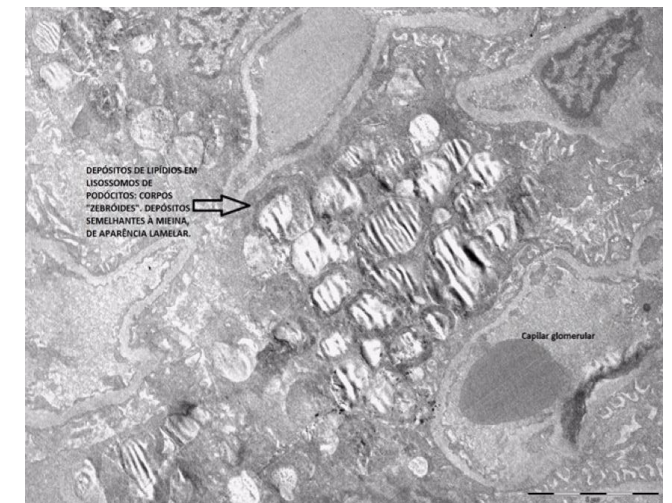
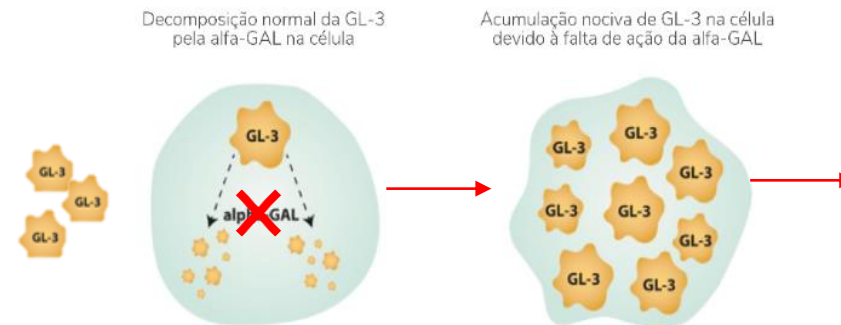
MMW Fortschr Med. 2023 Feb;165(Suppl 1):25-26. doi: 10.1007/s15006-023-2352-y.

PMID: 36849768 Review. German. No abstract available.

Fisiopatologia da Doença de Fabry



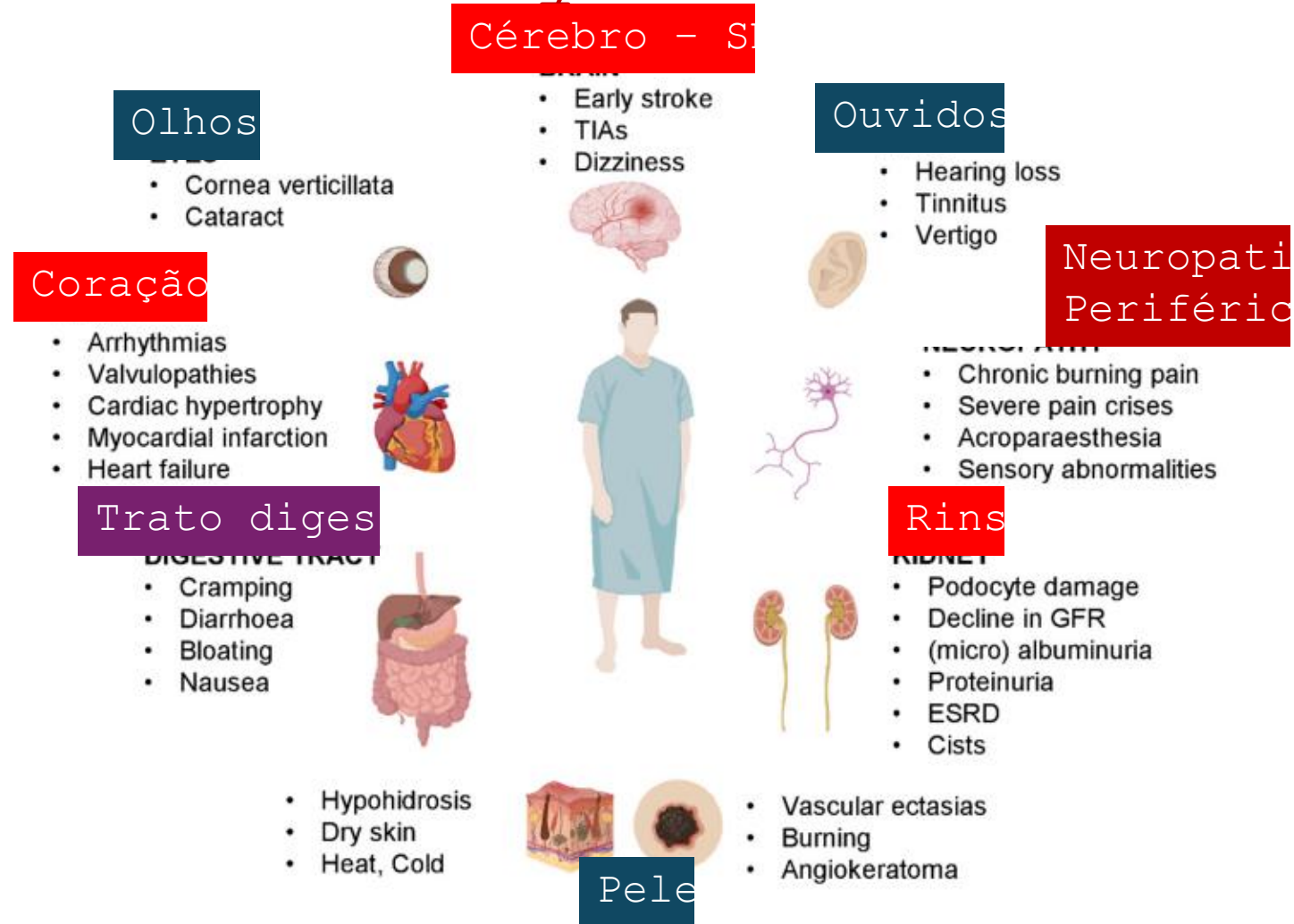
α GAL= Alfa galactosidase A



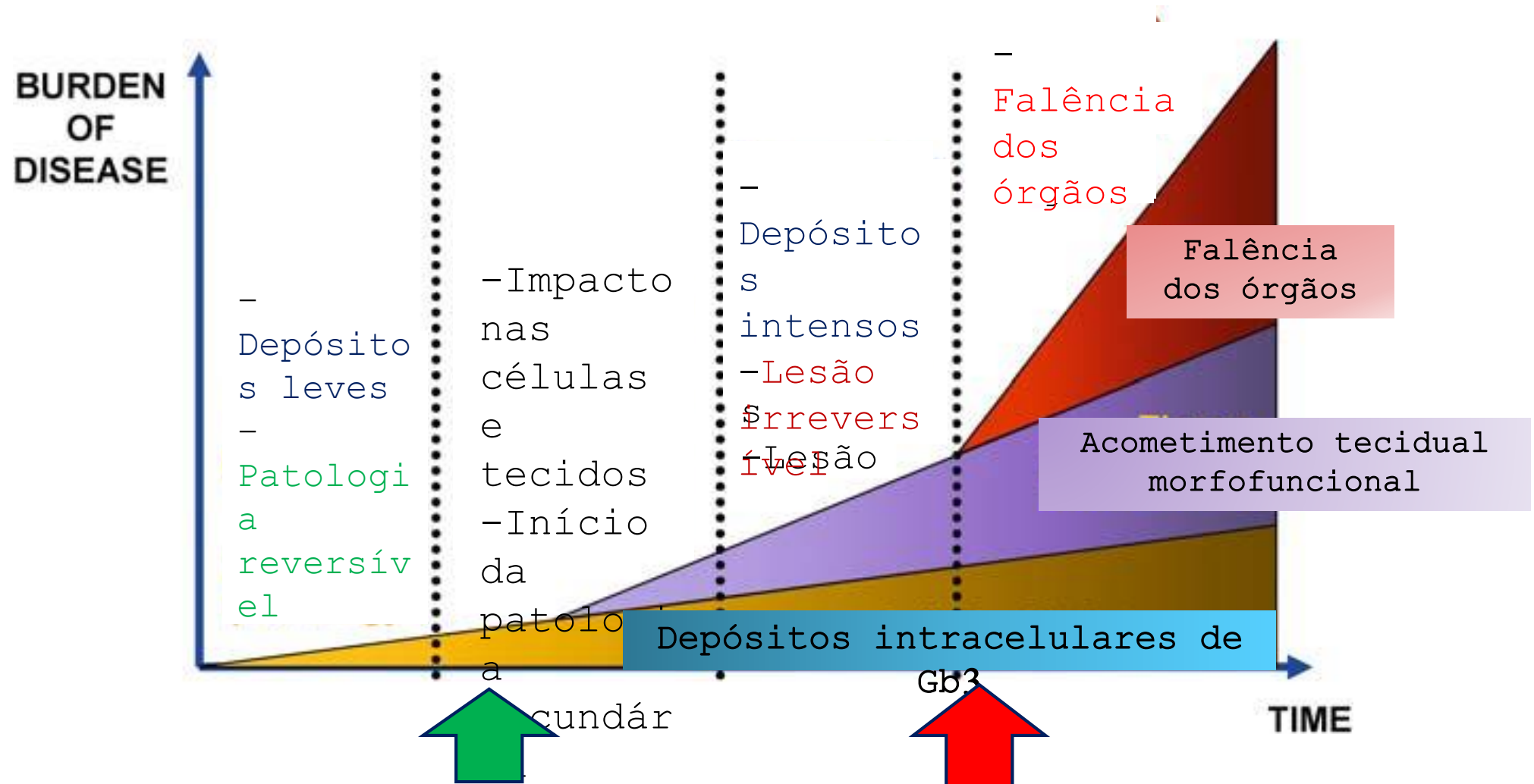
Biópsia renal: m.e.

Colaboração do Dr João Guilherme Ferreira Bertacchi
Disciplina de Anatomia Patológica - HCFMUSP.

Manifestações Clínicas da Doença de Fabry

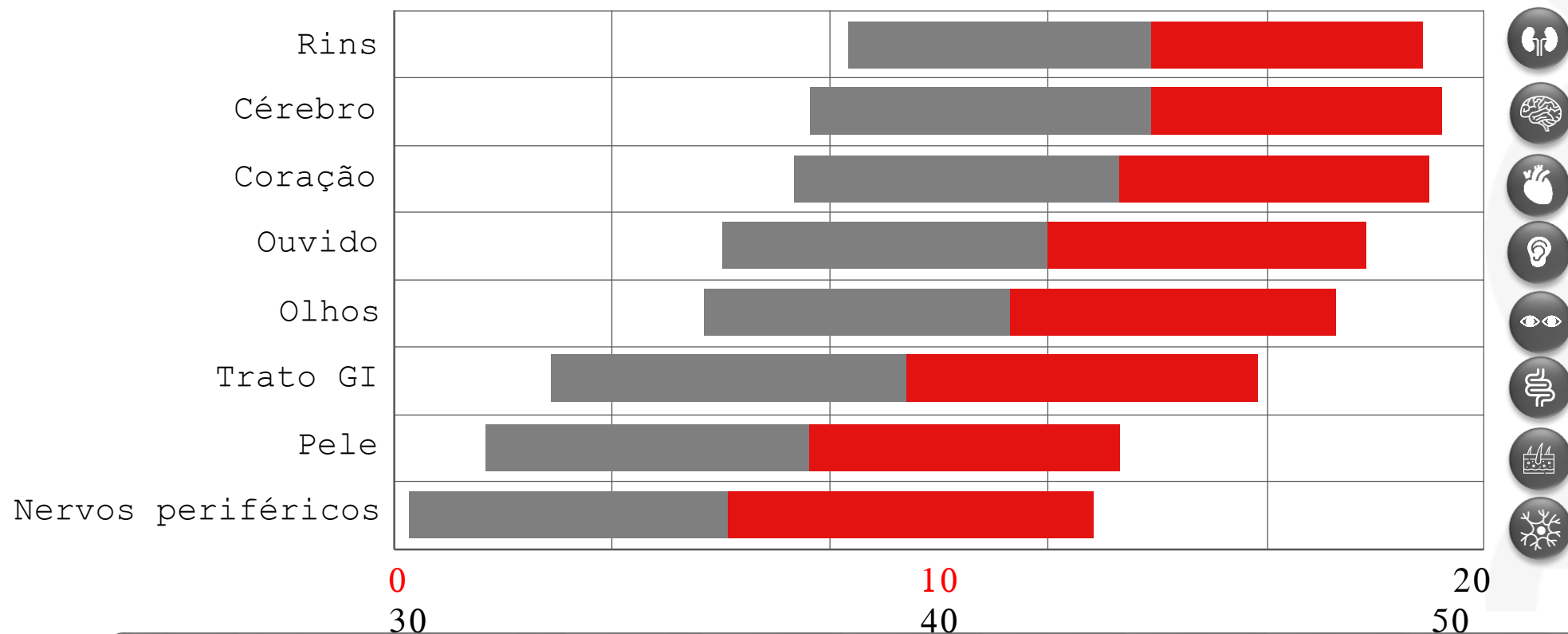


Quando estamos diagnosticando e o que pretendemos para o futuro próximo



História natural da doença de Fabry: manifestações clínicas no sexo masculino

Início dos sintomas em 375 adultos do sexo masculino; dados do FOS
(*Fabry Outcome Survey*)¹

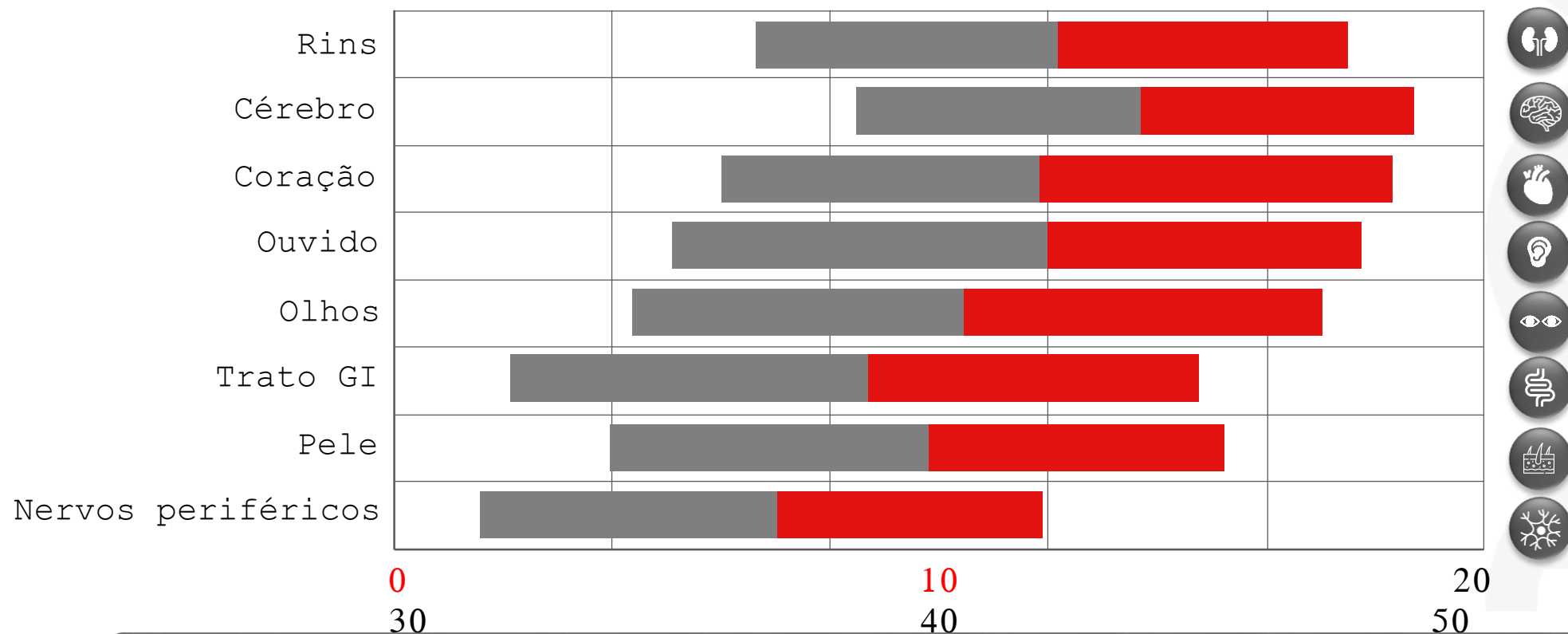


O início das barras de cor vermelha denota média de idade no início da doença. Um DP equivale a 2/3 da faixa em ambos os lados da média.

Adaptado de Beck M., 2006.¹

História natural da doença de Fabry: manifestações clínicas no sexo feminino

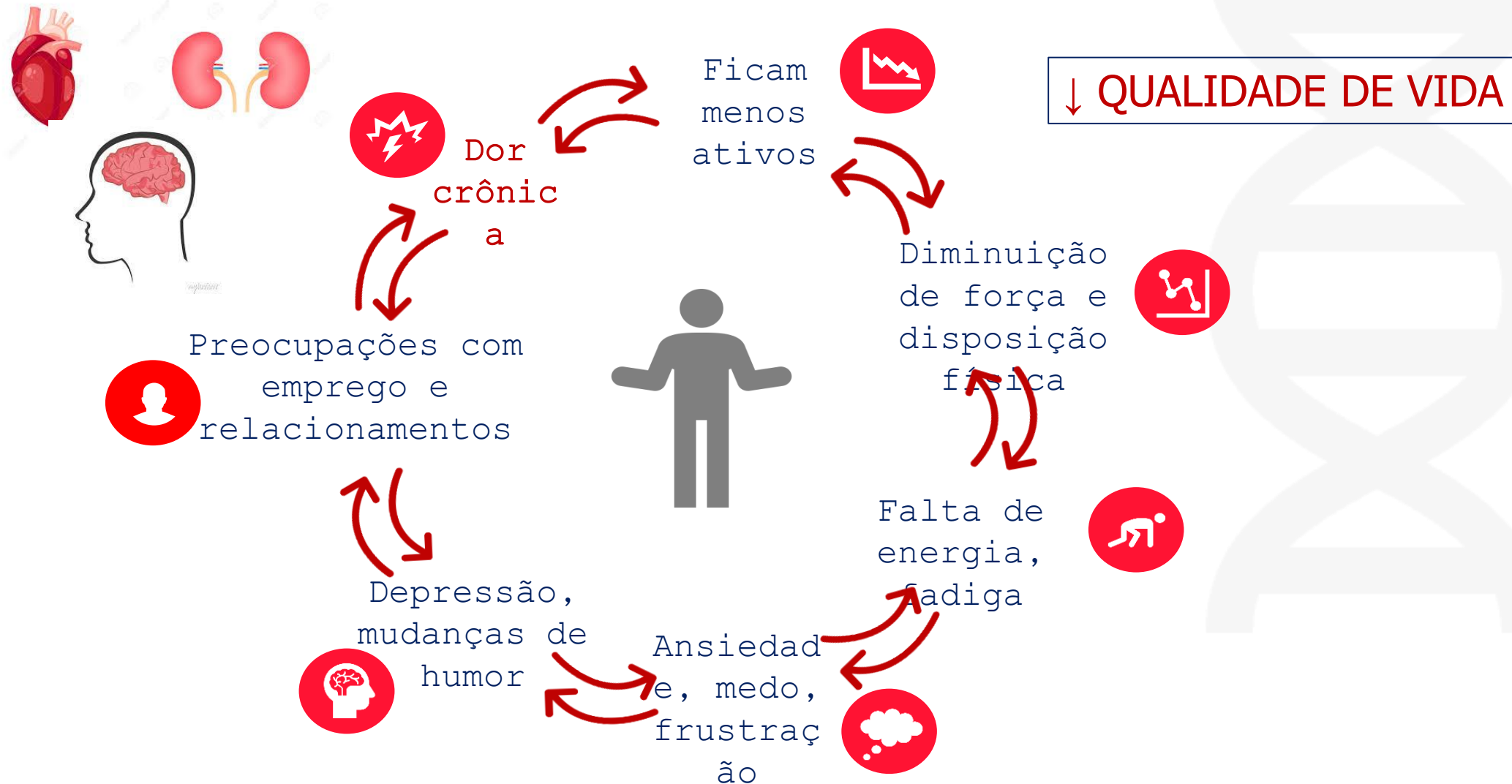
Início dos sintomas em 369 adultos do sexo feminino; dados do FOS
(*Fabry Outcome Survey*)



O início das barras de cor vermelha denota média de idade no início da doença. Um DP equivale a 2/3 da faixa em ambos os lados da média.

Dor crônica e o acometimento de órgãos nobres na DF

→ alterações comportamentais e transtornos graves de humor



Como melhorar o prognóstico

- Ampliar o conhecimento da doença entre os profissionais de saúde e na comunidade em geral - **Dia Nacional de Conscientização.**
- Criação de protocolos estabelecidos de Investigação diagnóstica, tratamento e monitorização – **Recomendações DO COMDORA – SBN para manejo de pacientes com Doença de Fabry – Adultos e Pediátricos.**
- Ampliar o conhecimento sobre a Doença de Fabry ESPECIFICAMENTE na população brasileira – **Registro de Doença de Fabry – COMDORA-SBN.**
- **Otimizar o tempo** para diagnóstico, especialmente dentro da “janela terapêutica”, previamente ao acometimento irreversível sobretudo dos órgãos nobres (rins, coração e SNC).
- **Aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida** dos pacientes e familiares.

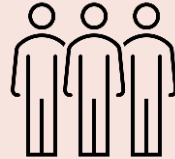
Registro Brasileiro de Fabry (COMDORA – SBN)

Primeiro relatório: n= 114 casos (105 Hist. Familiar | Doença Renal Crônica +)



CRIANÇAS N=19

- Média de idade = 11 anos [8-15]
- Sexo feminino (63%)
- Raça branca (79%)
- Diagnóstico por triagem: 89%
- Crises de dor: 53% das crianças
- TFG: mediana de 108 (106,



ADULTOS N=95

- Média de idade = 41 (32-52) anos
- Sexo feminino (56%)
- Raça branca (75%)
- Diagnóstico por triagem: 76% dos casos
- crises de dor 59%
- TFG: mediana de 92 (50, 107) ml/min
- 18% com DRC < 2 (deficiência de função renal) *

115) ml/min

*9 pacientes adultos (8% do total), em terapia de

substituição renal

Ecocardiograma alterado: 51% Dados de 2022

Decomposição normal da GL-3
pela alfa-GAL na célula



Acumulação nociva de GL-3 na célula
devido à falta de ação da alfa-GAL



OBRIGADA

mhvaisbich@gmail.com

@mhvaisbich

@iluminandoraras

