

# Doença de Fabry



## Entendendo a doença

Conhecer os desafios, pode fazer toda a diferença para superá-los.

#JuntosPorFabry

[www.takeda.com](http://www.takeda.com)





## Entendendo a Doença de Fabry

A Doença de Fabry é uma doença genética, hereditária, rara e progressiva.<sup>1</sup>

É causada pelo acúmulo de gordura nos tecidos e nas paredes dos vasos sanguíneos, devido à falta de uma enzima (chamada alfa-galactosidase A) que é responsável por “limpar” a gordura acumulada nas células. Essa limpeza é importante para o bom funcionamento, principalmente dos rins, coração e sistema nervoso. Quando isso não acontece corretamente, alguns sintomas podem surgir, podendo ser de leve a grave, prejudicando a qualidade de vida de quem tem a doença.<sup>1</sup>

## Recebi o diagnóstico da Doença de Fabry. E agora?

Você recebeu o diagnóstico da Doença de Fabry e é muito importante sua participação nesta etapa. A partir de agora, você e sua família devem ser acompanhados por uma equipe especializada. É essencial que estabeleçam uma relação de confiança com cada um dos profissionais, para que eles possam entender suas dificuldades, realizar o acompanhamento correto e, se necessário, iniciar o tratamento da doença.<sup>2</sup>

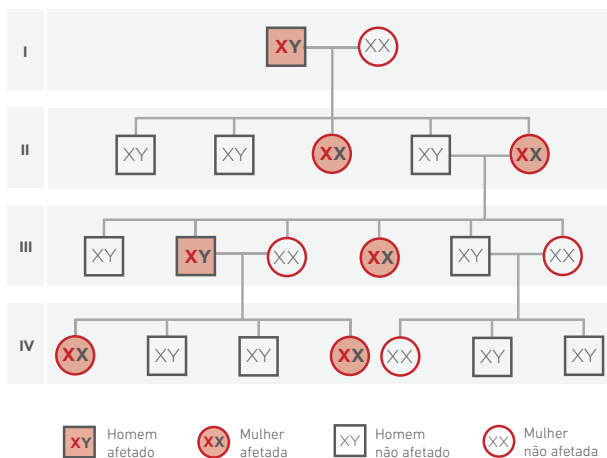


## Por que investigar a família?

Por ser uma doença hereditária (que os pais passam para os filhos), é preciso investigar se outras pessoas da família também apresentam a doença, para que possam ser acompanhadas, assim como você.

É comum que algumas pessoas evitem falar sobre doenças, mas é muito importante começar esta conversa com seu médico e familiares para que a investigação seja feita corretamente.

### Padrão de Herança Ligado ao X Dominante<sup>8</sup>



Na Doença de Fabry os homens afetados transmitirão o X doente para todas as suas filhas e para nenhum de seus filhos homens.

A mãe com Doença de Fabry tem 50% de chance de transmitir tanto para seus filhos homens, como mulheres.

## Como é o tratamento da Doença de Fabry?

O tratamento da Doença de Fabry busca repor a enzima alfa-galactosidase A que está em falta no organismo do paciente. Chamado de terapia de reposição enzimática, é realizado através da administração do medicamento na veia. Em alguns casos, a utilização de outras medicações também pode ser necessária.<sup>3</sup>

É importante que você tenha em mente que o tratamento pode reduzir as complicações, melhorar os sintomas e proporcionar uma melhor qualidade de vida, daí a importância de segui-lo corretamente, de acordo com as orientações do seu médico.<sup>4-5</sup>

## Qual a importância do tratamento?

A Doença de Fabry não tem cura, mas tem tratamento. É uma doença progressiva, ou seja, com o passar dos anos, os sintomas podem agravar ou até mesmo surgir novos sintomas.

## Mantenha-se Informado

Existem inúmeras associações de pacientes no Brasil. Procure a associação mais próxima a você, para ter acesso a mais informações sobre a sua doença.

# Os principais sintomas da Doença de Fabry são:

## Alteração no sistema nervoso<sup>2</sup>

- Fraqueza
- Vertigem
- Dormência no corpo
- Tontura
- Intolerância ao calor e ao frio
- Acidente Vascular Cerebral (derrame)

## Ansiedade e depressão<sup>6</sup>

## Alterações nos olhos<sup>3</sup>

- Riscas ou espirais nas córneas, chamadas de córnea verticillata
- Vasos tortuosos

## Problemas de audição<sup>4</sup>

- Zumbido no ouvido
- Perda da audição (surdez)

## Problemas no coração<sup>6</sup>

- Alteração da função cardíaca
- Infarto cardíaco

## Suor<sup>4</sup>

- Dificuldade ou incapacidade de transpirar

## Problemas de estômago e intestino<sup>4</sup>

- Dor
- Enjoo
- Vômito
- Náuseas
- Diarreia
- Constipação

## Problemas nos rins<sup>4</sup>

- Alteração da função renal

## Dor e queimação<sup>4</sup>

- Dor nas mãos e nos pés que começam antes dos 18 anos
- Sensação de formigamento nos pés e nas mãos
- Com piora por calor/febre

## Alterações na pele<sup>1,4</sup>

- Manchas avermelhadas em áreas características (região do calção de banho, lábios e umbigo), conhecidas como angioqueratomas

O tratamento pode diminuir a progressão ou estabilizar os sintomas da doença.<sup>7</sup>

# Referências bibliográficas

1. Paula Boggio *et al.* Doença de Fabry. Anais Brasileiros de Dermatologia. ISSN 1806-4841. Vol. 84, nº 4 (2009), p. 367-376.
2. Eng CM *et al.* Fabry disease: guidelines for the evaluation and management of multi-organ system involvement. Genet Med. 2006;8(9):539-48.
3. Idalina Beirão *et al.* Is it Disease? Diagnostic and Follow-Up Approach. Acta Med Port . 2016 Feb;29(2): 85-87.
4. Camila Barsaglini *et al.* A Síndrome de Anderson-Fabry: avanços e desafios para o diagnóstico e tratamento. Revista Ciências & Inovação Vol 2, Nº 1 (2015), p.11-17.
5. Francisca Caetano *et al.* Fabry disease presenting as apical left ventricular hypertrophy in patient carrying the missense mutation R118C. Rev Port Cardiol. 2014;33(3):183. E1-183e5.
6. Angela Sun. Lysosomal storage disease overview. Ann Transl Med 2018;6(24):476.
7. Christoph Wanner *et al.* European expert consensus statement on therapeutic goals in Fabry disease. Molecular Genetics and Metabolism. Volume 124, Issue 3, July 2018, 89-203.
8. Jorde L. B. Carey, J. C.; Bamshad, M. J. Medical Genetics, 5th, 2016 Nussbaum, R.L.; McInnes, R.R.; Willard, H.F. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 2016 Turnpenny, P, & Ellard, S: Emery Genética Médica, 2012

As imagens utilizadas neste documento são apenas representativas e os modelos apresentados não estão associados com a doença de Fabry em nenhum aspecto.

C-ANPROM/BR//1289 – Julho/2019  
Material destinado ao público em geral

