

# O que é a Doença de Fabry?

Também chamada de **Doença de Anderson-Fabry**, é uma doença rara, genética e hereditária, ou seja, que os pais passam para os filhos, que afeta tanto homens quanto mulheres.<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 dos órgãos, principalmente dos **rins, coração e sistema nervoso**. Quando essa limpeza não acontece corretamente, alguns sintomas (de leves a graves) podem surgir, **prejudicando a qualidade de vida de quem tem a doença.**<sup>1</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. Angela Sun. Lysosomal storage disease overview. Ann Transl Med 2018;6(24):476.
3. 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.
4. Idalina Beirão *et al.* Is it Disease? Diagnostic and Follow-Up Approach. Acta Med Port . 2016 Feb;29(2): 85-87.
5. Maarten Arends *et al.* Characterization of Classical and Nonclassical Fabry Disease: A Multicenter Study. J Am Soc Nephrol. 2017 May; 28(5): 1631-1641.
6. Björn Hoffmann e Ertan Mayatepek. Fabry Disease—Often Seen, Rarely Diagnosed. Dtsch Arztebl Int. 2009 Jun; 106(26): 440-447.
7. Larice Pinheiro *et al.* Doença de Fabry: o tratamento pode mudar o curso da Doença. RBM 2011 V 68 Nº 10.
8. Fernanda Trevisol *et al.* Caso familiar com diagnóstico para doença de Fabry. Ver Soc. Bras.Clin Med. 2015 jul-set;13(3):190-3.

C-ANPROM/BR//1288 – Março/2019  
Material destinado ao público em geral.

## Doença de Fabry



Saiba como identificar sinais e principais sintomas dessa **doença rara**.

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



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



# Quais são os sintomas da Doença de Fabry?

A Doença de Fabry pode se manifestar de várias formas e cada pessoa pode apresentá-la de uma maneira diferente. Seus sinais e sintomas, geralmente, são confundidos com outras doenças, o que dificulta o diagnóstico.<sup>1</sup>

## Ansiiedade e depressão<sup>2</sup>

## Alteração no sistema nervoso<sup>3</sup>

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

## Problemas de audição<sup>3</sup>

- Zumbido no ouvido
- Perda da audição (surdez)

## Alterações nos olhos<sup>4</sup>

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

## Alterações na pele<sup>1,3</sup>

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

## Problemas no coração<sup>2</sup>

- Alteração da função cardíaca
- Infarto cardíaco

## Problemas nos rins<sup>3</sup>

- Alteração da função renal

## Problemas de estômago e intestino<sup>3</sup>

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

## Suor<sup>3</sup>

- Dificuldade ou incapacidade de transpirar

## Dor e queimação<sup>3</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

Algumas pessoas apresentam sintomas mais leves, enquanto outras mais graves. Os **homens**, geralmente, apresentam sintomas **mais graves** da Doença de Fabry, em comparação as **mulheres**.<sup>5</sup>

Por causa da **falta de sintomas** específicos, uma pessoa com Doença de Fabry chega a levar mais de **20 anos** para receber o **diagnóstico correto**.<sup>6</sup>

# Como é feito o exame para a Doença de Fabry?

Por ser uma doença genética, o exame é feito através de um **teste genético**, que é uma maneira de **investigar o DNA da pessoa**. Para Doença de Fabry, o teste é realizado através de uma amostra de sangue.



# Qual a importância do diagnóstico e acompanhamento da Doença de Fabry?

A **Doença de Fabry** não tem cura, mas **tem tratamento**. Quanto mais cedo o diagnóstico, mais rápido o tratamento pode ser iniciado, para evitar o aparecimento de novos sintomas, diminuir os problemas de saúde já instalados e prevenir complicações.<sup>7</sup>

Já o **acompanhamento médico** é importante, porque a Doença de Fabry é progressiva, podendo levar a complicações graves, principalmente para o **coração, cérebro e rim**.<sup>8</sup>