

MEDICINA. Problema surge com a deficiência de uma enzima

Doença de Fabry pode gerar outras complicações

SUZANA FONSECA
DA REDAÇÃO

Dores nas mãos e nos pés, calor em excesso, transpiração deficiente, tontura, fadiga. Esses são alguns dos sintomas que podem indicar a existência de uma doença rara, genética e hereditária, que afeta homens e mulheres em todo o mundo. Trata-se da doença de Fabry.

"A doença de Fabry pode ocasionar doença renal, cardiovascular ou cérebro-vascular", explica o médico geneticista Charles Lourenço, da Unidade de Neurogenética do Hospital de Clínicas da Faculdade de Medicina da USP de Ribeirão Preto.

Segundo Lourenço, o problema é causado por uma deficiência na produção de uma enzima, a alfa-galactosidase A, responsável pela quebra da gordura presente nas células endoteliais que formam os vasos sanguíneos.

"Quatro a cinco por cento dos casos de derrame em adultos jovens têm como causa a doença de Fabry", conta o geneticista.

A deficiência na produção da enzima causa o aumento da espessura do microcídio, que pode levar à parada cardíaca e morte súbita. "O aumento da espessura do coração pode sim-

Desconhecida

"É importante que a doença seja divulgada e diagnosticada. Nos livros de Medicina, a doença de Fabry é uma nota de rodapé. Quando cai nas provas, é pegadinha"

Charles Marques Lourenço,
médico geneticista

da alterar o sistema de condução dos impulsos cardíacos, causando arritmias".

Segundo Lourenço, pacientes jovens que têm a doença podem ser obrigados a usar marcapasso. Outra consequência do mal é o aumento da pressão arterial.

SINTOMAS

Pessoas com a doença de Fabry costumam ter fadiga

mento constante nas mãos e nos pés, locais em que também sentem uma espécie de queimação. Também ocorrem crises de dor em repetição, geralmente quando há mudança climática. "As vezes, as pessoas acham que é artrite", explica o geneticista.

Os sintomas costumam se manifestar já na infância, mais entre os homens, principalmente com dores abdominais.

Mas existem pacientes que chegam à vida adulta sem qualquer tipo de manifestação clínica, conforme o geneticista da USP de Ribeirão Preto.

DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Segundo o presidente da Associação Brasileira de Pacientes Portadores de Fabry e Famílias (Abraff), Wanderley Cento Fante, apesar de no País terem sido identificados muitos pacientes com a doença, ainda é grande o número de pessoas que permanecem sem diagnóstico e tratamento adequados.

O diagnóstico da doença de Fabry é feito através de exame clínico, história da família e exame laboratorial.

"Existe um teste em que é feita a dosagem da enzima no sangue", explica Lourenço.

De acordo com o geneticista,

Transmissão

Se o homem possui o cromossomo X com o problema que causa a doença, terá 100% de chances de transmitir a doença para as filhas e não transmitirá para os filhos - já que eles recebem o cromossomo Y do pai



Se a mulher tiver a doença de Fabry e a deficiência na produção da enzima estiver em apenas um dos cromossomos X, terá 50% de chances de transmitir a doença para os filhos e para os filhos



Atualmente, em todo o Brasil, há 220 com a doença de Fabry diagnosticada, de acordo com a Associação Brasileira de Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares (Abraff).

Conforme o geneticista Charles Marques Lourenço, o problema afeta uma em cada 30 mil a 40 mil pessoas em todo o mundo.

Apesar de afetar homens e mulheres, a doença costuma se manifestar mais precocemente e com maior gravidade nos

A doença foi descrita pela primeira vez por dois dermatologistas, Johannes Fabry e William Anderson. Por isso é chamada de doença de Fabry ou doença de Anderson-Fabry.

Art. Bruno Aires

esse exame é feito pelo Sistema Único de Saúde (SUS). No País, há quatro locais que realizam o teste, sendo um deles o Hospital das Clínicas (HC) da USP de Ribeirão Preto e outro, o HC de Porto Alegre.

O tratamento, além de medicamentos, inclui terapia de reposição enzimática (intravenoso,

a cada 15 dias, durante toda a vida - quando há manifestação dos sintomas.

Contudo, essa reposição enzimática não é oferecida na rede pública. "Infelizmente, não é um tratamento barato", afirma Lourenço. "Em um paciente de 70 quilos, pode custar até 110 mil euros

(ou cerca de R\$ 278 mil)".

Caso fosse incluído na lista do Ministério da Saúde, o tratamento de pacientes com a doença de Fabry poderia implicar economia em tratamentos e interações por doenças secundárias, causadas por ela - cardiovasculares e renais, por exemplo.