



19º Congresso Brasileiro de  
**Nefrologia  
Pediátrica**



## Trabalhos Científicos

**Título:** Manifestação Renal De Pacientes Pediátricos Com Doença De Fabry Detectada Por Triagem Familiar

**Autores:** MARIA HELENA VAISBICH (ICR-HCFMUSP), GIOVANNA GIACOMINI RAMALHO (ICR-HCFMUSP), JOÃO GUILHERME FERREIRA BERTACCHI (HCFMUSP), ANDREIA WATANABE (ICR-HCFMUSP)

**Resumo:** A Doença de Fabry é uma doença de depósito lisossomal, herança dominante ligada ao cromossomo X. Na Pediatria, os pacientes do sexo masculino portadores de variantes no gene GLA relacionadas à doença desenvolvem o quadro clássico enquanto as mulheres apresentam um espectro fenotípico variável, podendo ser apenas portadoras até apresentarem o quadro clássico, caracterizado por acometimento do sistema nervoso periférico com dor neuropática, intolerância ao frio/calor, distúrbios gastrointestinais, podendo ter a córnea verticilata, angioqueratomas, acometimento renal e já na segunda década da vida acometimento cardíaco e de SNC. O objetivo desta estudo é reportar um protocolo de seguimento racional destes pacientes e os achados principalmente relacionado ao acometimento renal silencioso especialmente nas meninas, nas quais a doença foi detectada pela triagem familiar. São reportados os dados de 8 pacientes (6 meninas), com idade variando de 4 a 10 anos, sem queixas clínicas, nas quais a investigação de funções renais e a realização de biópsia renal em casos selecionados foi decisiva no estabelecimento do diagnóstico da nefropatia (ou esta foi excluída) e o tratamento de reposição enzimática foi indicado. Os autores concluem pela importância de um acompanhamento racional destes pacientes para avaliação precisa do fenótipo clínico, bioquímico e histológico, utilizando escalas padronizadas periodicamente e a importância da biópsia renal para estabelecimento do acometimento renal. Os autores discutem opções em investigação para substituição potencial do procedimento da biópsia renal