Trabalhos Científicos

Título: Doença De Fabry: O Tratamento Na Infância Pode Mudar O Curso Da Doença?

Autores: GERSON DA SILVEIRA PERES (SAÚDE CENTER CLÍNICA)

Resumo: INTRODUÇÃO A Doença de Fabry é uma doença de depósito lisossômico, de caráter hereditário e progressivo causada por um gene deficiente do organismo ligado ao cromossomo X, que acarreta deficiência ou ausência da enzima alfa-galactosidase A e resulta no acúmulo de uma espécie de gordura, que se deposita em várias células do organismo com sérios prejuízos à saúde da pessoa portadora desde sua infância, inclusive com a sua morte precoce. Relatamos a experiência com o início da terapia de reposição enzimática em duas crianças portadoras da doença. DESCRIÇÃO DO CASO Dois meninos em idade escolar que foram identificados através do acompanhamento de famílias com a doença já diagnosticada apresentaram alteração no exame baseado no DNA. Foi iniciada a terapia de infusão enzimática com betagalsidase 1mg/kg, quinzenalmente, em regime de hospital dia de acordo com critérios de sintomas e histórico familiar. DISCUSSÃO A decisão pela terapia específica levou em conta as queixas de dor e limitação das atividades rotineiras da infância que implicariam em um desequilíbrio no desenvolvimento neuropsicomotor. Por se tratar de doença rara, houve judicialização do acesso ao tratamento. Estão em análise os seguintes parâmetros: peso, pressão arterial, temperatura, frequência cardíaca, número de infusões, duração de cada infusão, bem como a presença de qualquer evento adverso relacionado à mesma. CONCLUSÃO O acompanhamento ao longo prazo poderá nos trazer dados para justificar o início da terapia em uma idade precoce, antes que danos significativos aconteçam, porém, pouco é conhecido sobre a história natural da doença de Fabry na infância, e dados prospectivos sistemáticos das manifestações clínicas na população pediátrica são pouco disponíveis. O papel do pediatra é fundamental, pois é este profissional o grande receptor destes pacientes e necessita manter-se alerta para os sinais e sintomas clínicos que permitem o diagnóstico precoce.