



Trabalhos Científicos

Título: Manifestações Neuro - Oftalmológicas Da Doença De Fabry

Autores: DAIANA MONTEIRO TAVARES BEZERRA (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); JULIANA JÉSSICA BATISTA PITOMBEIRA (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); GABRIELA PINHEIRO GOMES WIRTZBIKI (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); ALISSON DANTAS DE MEDEIROS (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); CAROLINA SILTON PINHEIRO DE ARAÚJO (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); DIANE GOMES PONTES (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); AMANDA NOGUEIRA FERNANDES (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF); CHRISTIANI VERRI MARQUES (HOSPITAL GERAL DE FORTALEZA - HGF)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Doença de Fabry (DF) é uma enfermidade genética rara ligada ao cromossomo-X, caracterizada por deficiência parcial ou completa da enzima alfa-galactosidase-A, resultando no acúmulo de glicosfingolipídeos no plasma e nos lisossomos de diferentes células, podendo causar lesões em órgãos nobres como cérebro, rins e coração, sendo importante a suspeição clínica para o diagnóstico e instituição precoce do tratamento a fim de evitar morbidade e mortalidade. DESCRIÇÃO DO CASO: NESM, 15 anos, há 4 semanas antes do internamento apresentou quadro de cefaléia nova descrita como pontada, de forte intensidade, occipital, associada a fotofobia, náuseas e vômitos, sem fatores desencadeantes ou de melhora, associado a episódios febris há 25 dias. Procurou a emergência, sendo solicitado exame de neuroimagem que evidenciou infartos lacunares prévios e punção lombar com pleocitose de padrão linfó/mono. Foram realizados diversos exames que excluíram a possibilidade de causas infecciosas, neoplásicas e vasculíticas, ficando como principal hipótese meningite asséptica. Realizou avaliação oftalmológica evidenciando córnea verticilata, sugerindo a hipótese de DF. Solicitado teste genético confirmando a doença por mutação heterozigota, previamente não descrita, no éxon 3 do gene GLA c.392T>G (p.Leu131Arg). No seguimento, ainda apresentou quadro de perda visual súbita no olho esquerdo, sendo evidenciado oclusão da artéria central da retina. DISCUSSÃO: A paciente iniciou o quadro apresentando complicações graves como AVC e meningite asséptica evoluindo com perda da visão em olho esquerdo, o que enfatiza a importância da realização de diagnóstico diferencial amplo na investigação etiológica de AVC em pediatria, incluindo avaliação de outros órgãos alvos como ocular, o que levou a suspeição diagnóstica de DF. CONCLUSÃO: A DF resulta em um quadro multissistêmico grave, o diagnóstico e tratamento precoce podem evitar sequelas tardias para pacientes pediátricos melhorando a qualidade de vida destes doentes.