



## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Fabry Simulando Síndrome De Amplificação Dolorosa

**Autores:** JESSICA TEXEIRA FIGUEIREDO (UNIFOR); BRUNA DO VALE FREITAS (UNIFOR); JULIO HOLANDA CAVALCANTI ALBUQUERQUE (UNIFOR); LARA CARVALHO OLIVEIRA (UNIFOR); ERLANE MARQUES RIBEIRO (UNIFOR); LUCIANA BRANDÃO PAIM-MARQUES (UNIFOR)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A Doença de Fabry (DF) é uma condição ligada ao X caracterizada pela inatividade da enzima alfa galactosidase A, causando acúmulo de globotriasilceramida (GbL3). Caracteriza-se por episódios de acroparestesias, dor abdominal, intolerância ao calor, sensação febril, artralgias, angioqueratomas e córnea verticilata. Evolui com alterações dermatológicas, renais, cardíacas, neurológicas, oftalmológicas, gastrointestinais, dentre outras. RELATO DE CASO: Paciente, masculino, 4 anos, apresentou com crises de dor mensais, em queimação, em mãos e pés com hiperemia, durando 5 dias, que melhorava com gelo ou água fria. Também referia artralgias e sensação de febril. Aos 11 anos procurou a reumatologia, onde foram realizados inúmeros exames como: sorologias para CMV, toxoplasmose, EBV, rubéola, HIV, Parvovírus: negativas; VHS, PCR, TGO, TGP, LDH, CPK, FA, Ur e Cr normais, FR e FAN negativo, ASO de 529Ui/ml, TC de abdômen, eletroneuromiografia e ecocardiograma normais. Foram iniciados naproxeno e amitriptilina para tratar as dores. Diagnóstico inicial de eritromelalgia. Ao longo do tempo, constatou-se déficit pondero-estatural e escape mitral ao ecocardiograma, a persistência dos sintomas de dor neuropática, aparecimento de angioqueratomas intermitentes e insônia nos levaram a solicitar o teste genético para doença de Fabry ( gene GLA-positivo). DISCUSSÃO: A DF pode apresentar-se de diversas formas com sinais e sintomas discretos e inespecíficos no início da doença, o que dificulta seu diagnóstico. Tem correlação positiva com dor neuropática crônica, sintoma que pode surgir desde a infância precoce até a fase adulta. A presença de angioqueratomas disseminados é muito sugestiva de DF. Deve-se afastar outras doenças de depósitos lisossômicos através do exame genético. CONCLUSÃO: A doença de Fabry é diagnóstico diferencial de várias patologias reumatológicas, e pode ter início antes dos 4 anos de vida. O diagnóstico precoce é difícil pelas manifestações clínicas amplas e inespecíficas, mas deve sempre ser lembrada nos casos de acroparestesias persistentes.