



Atraso no diagnóstico da Doença de Fabry atinge 14 anos nos homens e 19 anos nas mulheres

O atraso no diagnóstico da Doença de Fabry, de acordo com dados do registo desta patologia, é de 14 anos para os homens e de 19 anos para as mulheres. Isto deve-se à natureza não específica das queixas precoces e à falta de reconhecimento dos mesmos como manifestações desta doença rara. Com vista a promover o diagnóstico atempado e para debater tratamento desta patologia, cerca de 100 profissionais de saúde irão participar no I Simpósio Nacional de Doença de Fabry, uma reunião científica que terá lugar no dia 8 de Dezembro, às 10:30, em Óbidos, avançada comunicado de imprensa.

A patologia representa um desafio para os especialistas que a tratam pela multiplicidade de manifestações que apresenta. Apesar de a doença se manifestar frequentemente na infância ou na adolescência, muitas vezes só é diagnosticada na idade adulta. “Cada portador da doença de Fabry é um caso único, em termos de idade da apresentação da doença, sintomas de início e de progressão da patologia. Os homens e uma parte das mulheres manifestam os primeiros sintomas na infância. Na forma clássica, que ocorre na maioria dos homens afectados, a doença manifesta-se frequentemente com episódios de dor lancinante tipo queimadura (acroparestesias) nas extremidades. Estes episódios de dor

podem acompanhar-se de febre, dores articulares e, podem ser confundidas com dores de origem reumática”, explica Idalina Beirão, nefrologista do Centro Hospitalar do Porto.

Outras manifestações da doença na infância passam pela diminuição da sudação, dor abdominal e diarreia, zumbidos, perda subjectiva de audição, lesões vasculares cutâneas e pelas opacidades assintomáticas da córnea, que podem desempenhar um papel importante na detecção e no diagnóstico precoce dos doentes.

Já na idade adulta, “os sintomas neurológicos periféricos podem diminuir de intensidade, e aparecem as manifestações renais, cardíacas e cerebrovasculares. As complicações tardias incluem a insuficiência renal crónica, a cardiomiopatia, o acidente vascular cerebral (AVC) prematuro e a morte prematura. Estes sintomas levam a uma diminuição do bem-estar físico e funcional dos doentes e dos seus familiares, influenciam o desempenho escolar ou a carreira profissional e limitam os doentes nas suas actividades sociais e físicas”, afirma a especialista.

O diagnóstico pode ser efectuado com uma amostra de sangue seco, colhido em papel de filtro. Idalina Beirão defende que “caso de confirme o diagnóstico de doença de Fabry, deve ser feito o aconselhamento genético que permite proporcionar aos doentes e aos seus familiares informação sobre a história natural da doença, as opções terapêuticas e para identificar os membros da família com doença de Fabry não diagnosticados numa fase relativamente precoce da sua doença. Os doentes podem ser avisados da probabilidade dos seus irmãos, parentes e futuros filhos poderem herdar a doença ou de serem portadores do gene que causa a doença”.

Em Portugal os doentes podem ser tratados com uma das duas terapêuticas de substituição enzimática disponíveis para compensar funcionalmente a deficiência de alfa-galactosidase. O tratamento tem que ser feito durante toda a vida do doente, de forma a evitar o aparecimento ou atenuar os sintomas incapacitantes anteriormente descritos.

Permitir aos médicos identificar mais rapidamente e tratar com mais eficácia a Doença de Fabry é o principal objectivo deste simpósio, onde serão abordados aspectos do diagnóstico e populações de risco da patologia, história natural da doença, bem como questões relacionadas com o tratamento no contexto económico adverso em que vivemos actualmente.

[Read More](#)
