

O que é **doença de Fabry**?

A doença de Fabry afeta cada pessoa de uma forma diferente. Algumas pessoas não têm sintomas, outras são gravemente afetadas e as demais estão no meio termo.¹

A doença de Fabry tem o potencial de afetar a maior parte do corpo, mas a manifestação dos sintomas pode variar entre as pessoas, mesmo dentro da mesma família.¹⁻⁶ Os sintomas podem desenvolver-se e agravar-se ao longo do tempo, podendo resultar em complicações graves ou potencialmente fatais, embora este não seja o caso para todas as pessoas.¹

Se você tem doença de Fabry, pode ou não ter apresentado sintomas.

Qual a causa os sintomas da **doença de Fabry**?

As pessoas com doença de Fabry têm mutações genéticas (variantes) que fazem com que uma certa enzima (a-galactosidase A) não funcione adequadamente.^{1,6} Normalmente, essa enzima ajuda a decompor determinadas substâncias “açúcares-lípidos” (glicoesfingolípidos) nas células do nosso corpo.^{1,6}

Nos que têm doença de Fabry os glicoesfingolípidos acumulam-se, causando problemas e os sintomas da doença.^{1,6}

O que são mutações genéticas?⁷

A informação genética é armazenada no ADN, fornecendo instruções que informam todas as células do corpo o que elas devem fazer. Podem ocorrer mutações no ADN, que são erros nas instruções

Para mais informações sobre a doença de Fabry e como ela é transmitida de geração em geração, acesse a **www.fabryfamilytree.net** ou fale com um profissional de saúde



Quais são os sintomas da doença de **Fabry**?



OLHOS¹

- Um padrão em espiral na córnea
- Catarata de Fabry



CORAÇÃO^{1,2,8}

- Batimento cardíaco irregular (rápido ou lento)
- Ataque cardíaco ou insuficiência cardíaca
- Coração dilatado



PELE¹

- Transpirar menos do que o normal ou não transpirar
- Pequenas manchas vermelho-escuras chamadas angioqueratomas, especialmente entre o umbigo e os joelhos



SISTEMA NERVOSO^{1,9}

- Dor
- Perda de audição, zumbido no ouvido
- Intolerância ao calor, ao frio ou ao exercício
- Ataque isquêmico transitório (AIT) e AVC
- Dor nas mãos e nos pés
- Vertigem/tontura



RINS¹

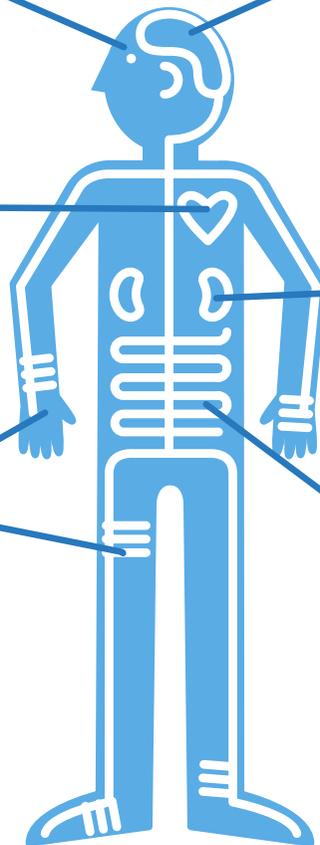
- Proteína na urina
- Diminuição da função renal
- Insuficiência renal



SISTEMA GASTROINTESTINAL^{1,2}

- Náusea, vômito, cãibra e diarreia
- Dor/inchaço após comer, sensação de estar cheio após uma pequena quantidade de comida
- Obstipação
- Dificuldade para controlar o peso

Como resultado de outros sintomas e, possivelmente, devido à doença em si, as pessoas com doença de Fabry também podem ter: depressão, ansiedade, ataques de pânico e problemas sociais²



Por que deve pensar fazer o exame para a **doença de Fabry**?

Deve pensar na possibilidade de conversar com um profissional de saúde sobre fazer o exame para a doença de Fabry. Isto porque a doença foi identificada num dos seus familiares, com base na forma como ela é transmitida de geração em geração e na árvore genealógica do seu familiar; como resultado de tudo isto é possível que você esteja em risco de ter a doença. No entanto, isso não significa necessariamente que você a tenha.

Pode ser difícil reconhecer os sintomas porque os mesmos podem ser muitos variados, podem coincidir com doenças mais comuns e também porque a doença de Fabry é rara.^{1,10,11} Isso significa que algumas pessoas talvez nunca sejam diagnosticadas e outras tenham que consultar vários especialistas e receber um diagnóstico errado antes do diagnóstico correto da doença.^{1,10,11}

A demora do diagnóstico é comum na doença de Fabry, sendo em média de 15 anos. Por isso, o exame pode poupá-lo a essa odisséia.^{1,10,11}

Como a doença de Fabry pode piorar ao longo do tempo, ter um diagnóstico precoce e receber ajuda pode também significar o atraso ou a interrupção do seu agravamento, levando a um futuro mais saudável.^{2,12,13}

As vantagens e desvantagens do exame podem ser discutidas com os profissionais de saúde.

Se você optar por não fazê-lo, ainda assim é importante que saiba que a doença de Fabry existe na sua família e que deve sempre informar os profissionais caso tenha qualquer problema de saúde. Informar uma equipa médica que a doença de Fabry existe na família pode ajudar a um diagnóstico mais rápido.

Converse com um profissional de saúde sobre quem na sua família pode estar em risco de ter doença de Fabry





Quais são os próximos passos se estiver interessado em fazer o exame/teste?

Quais são os próximos passos se estiver interessado em fazer o exame/teste?

Se você quiser saber mais sobre a doença de Fabry ou fazer o exame, o próximo passo é consultar um profissional de saúde. Dependendo da situação, pode ser:

- Um médico ou geneticista do seu familiar ou outro profissional da sua equipa
- Alguém para quem o médico do seu familiar o encaminhar
- Levar a secção destacável deste folheto para um médico da sua confiança, o qual poderá orientá-lo



Fale com um profissional de saúde, que avaliará seu risco de ter doença de Fabry, explicará a natureza dos exames genéticos, incluindo possíveis vantagens e desvantagens, e providenciará o exame se você assim desejar.



Se você consentir, pode fazer um exame genético para procurar a presença de mutações associadas à doença de Fabry.⁶ O exame normalmente é realizado em um esfregaço da bochecha ou uma amostra de sangue ou de outro tecido.¹⁴



Se for encontrada uma mutação de Fabry, a equipe médica falará mais sobre a doença, quais são suas possíveis implicações e como lidar com ela, inclusive as opções de tratamento.

Apoio

Se quiser saber mais sobre a doença de Fabry e sua genética, aceda a www.fabryfamilytree.net

Algumas organizações para pessoas e famílias com doença de Fabry também podem ajudar.

Converse com um profissional de saúde sobre o seu risco de ter doença de Fabry.

Pode levar a carta destacável ao seu médico. Como a doença de Fabry é rara, pode ser que o seu médico não tenha conhecimento dela, mas esta carta deve ajudá-lo a começar uma conversa.⁹

Converse com um profissional de saúde sobre quem na sua família pode estar em risco de ter doença de Fabry



Isenção de responsabilidade: este folheto foi-lhe enviado porque é possível que esteja em risco de ter doença de Fabry, com base na forma como ela é transmitida de geração em geração e na árvore genealógica de um seu familiar. No entanto, isso não significa necessariamente que tenha a doença e não sugere, de forma alguma, um diagnóstico de doença de Fabry. Converse com um profissional de saúde se tiver alguma preocupação.

Referências

1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Ortiz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 4. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 5. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 6. Laney DA, et al. J Genet Couns. 2013;22(5):555-564 7. DNA, genes, chromosomes and mutations. Genetic Alliance UK. Disponível em: <https://www.geneticalliance.org.uk/information/learn-about-genetics/dna-genes-chromosomes-and-mutations/> [último acesso em agosto de 2019] 8. Yousef Z et al. Eur Heart J. 2013;34(11):802-808 9. Desnick RJ et al. Ann Intern Med. 2003;138(4):338-346 10. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 11. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 12. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [último acesso em agosto de 2019] 13. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117. 14. How is genetic testing done? Genetics Home Reference. Disponível em: <https://ghr.nlm.nih.gov/primer/testing/procedure> [último acesso em agosto de 2019]

Ex.mo(a) Sr.(a) Dr.(a),

O seu doente é um familiar de uma pessoa diagnosticada com doença de Fabry. Uma análise da árvore genealógica da família dessa pessoa concluiu que o seu doente tem risco de ter a mesma doença.

A doença de Fabry é uma condição genética hereditária associada ao cromossoma X. ¹ É uma doença progressiva, que afeta vários sistemas e pode causar morbidade grave e mortalidade tanto em homens quanto em mulheres. ^{1,2}

O diagnóstico da doença de Fabry pode ser difícil devido à sua raridade, à sobreposição dos seus sintomas com os de outras doenças mais comuns e à variabilidade desses sintomas, mesmo dentro da mesma família. ^{1,3-7} Ela pode nunca ser diagnosticada e, muitas vezes, o diagnóstico pode ser feito incorretamente, podendo demorar, em média, 15 anos. ^{1,3,4} Devido à sua natureza progressiva, acredita-se que a intervenção precoce ajude a prevenir a progressão da doença e a conduzir a melhores resultados de saúde. ^{2,8,9}

Para mais informações sobre doença de Fabry, aceda a www.fabryfamilytree.net

Com base no exposto acima, talvez deseje dar início ao processo de investigação da doença de Fabry, seja diretamente ou por referência. Existem exames genéticos preditivos disponíveis. Pode ser aconselhável analisar o risco do doente em ter doença de Fabry e, quando possível, o aconselhamento genético deve ser fornecido.

Referências: 1. Germain DP. Orphanet J Rare Dis. 2010;5:30 2. Ortiz A, et al. Mol Genet Metab. 2018;123(4):416-427 3. Hoffmann B & Mayatepek E. Dtsch Arztebl Int. 2009;106(26):440-447 4. Hilz MJ et al. Dig Liver Dis. 2018;50(5):429-437 5. Cammarata G, et al. Biomed Res Int. 2015;504784 6. Yamamoto S et al. Intern Med. 2019;58(4):603-607 7. Laney DA. Mol Genet Metab. 2019;126(2):S90-91 8. Mehta A & Hughes DA. Fabry disease. GeneReviews®. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1292/> [último acesso em agosto de 2019] 9. Germain DP et al. Clin Genet. 2019;96(2):107-117.