



ABRAFF

A DOENÇA DE FABRY

Índice

Prefácio	
História da doença de Fabry	3
O que é a doença de Fabry	5
A genética da doença de Fabry	7
Sinais e Sintomas	10
Diagnóstico	18
Direitos dos Pacientes	20
Convivendo com a doença	23
Sobre a Abraff	24

Prefácio

É fato que nos últimos anos várias doenças, antes sem tratamento, ganharam uma nova perspectiva graças ao avanço da medicina. A doença de Fabry foi uma das patologias agraciadas pelas pesquisas recentes e conta hoje com tratamentos aprovados e em uso, por vários pacientes ao redor do mundo.

Porém, embora haja tratamento para a doença de Fabry, muitas pessoas padecem sem descobrir que são portadores da patologia. Desta maneira, a ABRAFF- Associação Brasileira de Pacientes Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares decidiu promover a produção deste livreto com o objetivo de disseminar as informações sobre a doença de Fabry para a comunidade médica e para o público leigo.

Em caso de interesse, o material também está disponível para download no site da ABRAFF - www.fabry.org.br ou pode ser solicitado pelo e-mail fabry@fabry.org.br.

Boa leitura!

*Wanderlei Cento Fante
Fundador Presidente
ABRAFF - Associação Brasileira de Pacientes
Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares*

História da doença de Fabry

A descoberta

A doença de Fabry foi descrita pela primeira vez por dois dermatologistas que trabalhavam em diferentes locais: um na Inglaterra e o outro na Alemanha, no ano de 1898. A partir dos dados históricos, é interessante notar que a diferença da descrição dos primeiros casos da doença é de meses: Fabry teria examinado seu primeiro paciente em abril de 1897 e Anderson em dezembro de 1897. Por isso, embora mais comumente chamada de doença de Fabry, também é conhecida como doença de Anderson-Fabry.

O primeiro paciente de Fabry

Fabry teve contato com seu primeiro paciente em abril de 1897. Era um jovem de 13 anos de idade. Quatro anos antes da consulta com Fabry, ele desenvolveu erupções cutâneas típicas na parte interna do seu joelho esquerdo, que se espalhavam para a coxa e para o tronco. Um ano antes de ser examinado por Fabry, o paciente desenvolveu varizes na parte interna dos joelhos. Desde o aparecimento desses primeiros sintomas, o paciente perdeu peso e disposição física. Fabry fez algumas importantes anotações durante a primeira consulta que hoje são descritos como os principais sinais e sintomas da doença. Este paciente de Fabry morreu aos 43 anos de idade. Em 1900, os dermatologistas concluíram que os pacientes que sofriam de “angioqueratoma difuso” e tinham uma expectativa de vida reduzida.

O primeiro paciente de Anderson

Foi em dezembro de 1897 que o médico William Anderson descreveu o primeiro caso da doença. Era um homem, pintor de casas, de 39 anos. O paciente apresentava erupções nos joelhos que se estendiam até as coxas e iam do tronco até as extremidades. O paciente ainda teve um sangramento intestinal aos 18 anos de idade. Ele desenvolveu um pequeno tumor no nervo do lado direito do quadril, além de varizes nas pernas. A descrição de Anderson para este quadro foi “angiostasia multicapilar”.

Anderson acreditou que a condição atingia igualmente homens e mulheres. O cientista mencionou que a doença se manifestava na infância e era progressiva. Mencionou ainda que, em muitos casos, vários membros da família eram afetados pela doença. Dessa maneira, o médico concluiu que a doença era hereditária.



Curiosidades sobre Johannes Fabry

Johannes Fabry nasceu em 1860 em Jülich, perto de Aix la Chapelle, na Alemanha. Ele foi educado em Jülich e Düren. Era um homem de muitos talentos musicais, especialmente destacando-se no violino e violão. Depois de decidir estudar medicina e se tornar um cirurgião, Fabry estudou nas Universidades de Bonn e Berlin. Em um acidente, perdeu sua perna direita, com isso teve de desistir de terminar sua formação em cirurgia e dedicou-se então à dermatologia, uma nova área de estudos na época. Ele entrou para a Royal Prussian Dermatological Clinica the University of Bonn. Escreveu mais de 70 artigos, foi professor honorário da Universidade de Dortmund e morreu em 1930, aos 60 anos.



Curiosidades sobre William Anderson

William Anderson nasceu em 1842 em Londres. Foi educado na City of London School. Primeiramente estudou “artes” e se tornou pupilo da famosa Lambeth School of Arts onde ganhou uma medalha pela arte de desenhar. Foi quando transferiu seu curso para medicina. Ele ingressou no St Thomas’ Hospital em 1864, sendo treinado pelos cirurgiões Sir John Simon e Mr. Le Gros Clark e pelos anatomistas Mr. Jones e Mr. Rainey. Depois de ganhar muitos prêmios e honrarias, Anderson usou sua habilidade em desenhar para ilustrar suas aulas para os jovens médicos. No St Thomas foi convidado a assumir o departamento de dermatologia, uma área nova para a época, final do século XIX. Anderson desenvolveu muitas atividades artísticas e teve uma vida social muito ativa. Foi um homem de muitos talentos e morreu em 1900, precocemente, aos 58 anos de idade.

O que é a doença de Fabry?

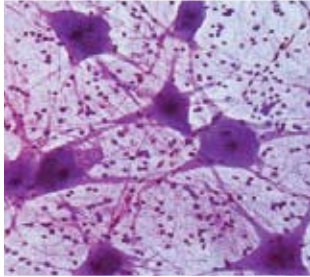
A doença de Fabry, também conhecida como doença de Anderson-Fabry, leva o nome dos dois médicos que primeiro a descreveram. É uma doença genética, pois ocorre por um defeito nos genes, e é também hereditária, ou seja, passada de pai e/ou mãe para os filhos, de caráter crônico (pois acompanha o indivíduo durante toda a sua vida) e geralmente é progressiva, piorando com o passar do tempo, particularmente se não for tratada adequadamente.

A doença de Fabry é causada pela ausência ou deficiência de uma enzima chamada alfa-galactosidase A, responsável pela decomposição de lipídeos (gorduras) no corpo. As substâncias que não se desfazem devido à falta desta enzima acumulam-se no organismo do portador, causando diversos sinais e sintomas. Este acúmulo acontece dentro dos lisossomos (organelas presentes no interior das células responsáveis pela digestão celular), por isso a doença de Fabry é considerada uma doença de depósito lisossômico. Das mais de 45 doenças de depósito lisossômico, a doença de Fabry é a segunda mais frequente, depois da doença de Gaucher.

A falta ou a insuficiência da enzima conhecida pela sigla α -Gal A nos portadores de Fabry prejudica a função de diversos órgãos importantes, causando danos severos aos mesmos, principalmente no coração, nos rins e no cérebro. Isso pode se tornar um problema relevante nas partes do corpo que dependem de pequenos vasos sanguíneos, uma vez que estes podem ser obstruídos pela gordura acumulada. As áreas mais afetadas pela obstrução de pequenos vasos sanguíneos são **rins, coração, sistema nervoso e pele**.

A doença de Fabry afeta 1 em cada 117 mil pessoas; nos homens, a prevalência é de 1 em cada 40 mil nascidos vivos. No Brasil, foram identificados muitos pacientes. Estima-se que, no mundo, existam mais de 25 mil pessoas atingidas pela doença. A doença de Fabry é um erro inato do metabolismo, isto significa que a criança já nasce com a alteração genética, o que torna possível diagnosticar precocemente. Porém as manifestações clínicas, em geral, podem aparecer apenas anos ou décadas depois.

Por que a doença de Fabry é considerada uma doença metabólica?



As milhares de reações químicas que ocorrem dentro do corpo humano são conhecidas como metabolismo. Para que isso aconteça, são necessárias diversas enzimas. As enzimas são **proteínas especiais produzidas pelo organismo que permitem a ocorrência das reações químicas, necessárias à vida**. Quando o organismo não produz uma determinada enzima em quantidade suficiente ou a enzima que é fabricada não trabalha adequadamente, o metabolismo fica prejudicado e pode acarretar problemas médicos conhecidos como doenças metabólicas.

No caso da doença de Fabry, a enzima que falta, a α -Gal A, é responsável por processos nos lisossomos. Por este motivo, portanto, a doença de Fabry é considerada uma doença metabólica de depósito lisossômico. Essa doença ainda possui uma outra classificação importante: doença rara ou doença órfã, pois atinge um número muito pequeno de pessoas se compararmos em relação à população geral.

Assim, podemos concluir que a doença de Fabry é uma doença de depósito lisossômico, genética, hereditária, crônica, progressiva e multissistêmica, causada por uma mutação genética que leva à deficiência ou à falta total da enzima alfa-galactosidase no organismo.

A genética da doença de Fabry

Por que a doença de Fabry acontece?

O corpo humano é formado por unidades chamadas células. Dentro de cada célula, existe o que chamamos de DNA, ou seja, o código genético responsável por coordenar todas as funções do organismo e por transmitir as características dos pais para os filhos. Algumas vezes acontece o que chamamos de mutação genética, ou seja, uma alteração nos genes que compõem o DNA e que pode ocasionar algumas doenças conhecidas como doenças genéticas. Como o DNA é passado do pai e da mãe para os filhos, essas doenças genéticas podem permanecer nas famílias.

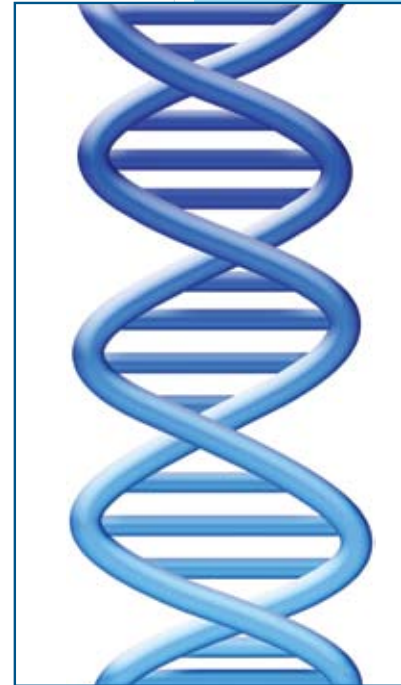
Visto que a doença de Fabry é uma doença hereditária, ela é transmitida de uma geração para a próxima de um modo bem específico. Toda célula do corpo humano possui 46 cromossomos, com exceção do espermatozóide e do óvulo, sendo que 23 cromossomos são derivados do pai e 23 derivados da mãe.

Os cromossomos sexuais são chamados de X e Y. O gene da alfa-galactosidase A localiza-se no cromossomo X. Pessoas do sexo feminino têm dois cromossomos X, um herdado de cada progenitor, enquanto que as do sexo masculino têm um cromossomo X que herdaram de suas mães, e um cromossomo Y, herdado de seus pais.

Isso significa que, no sexo feminino, há dois exemplares do gene da alfa-galactosidase A, enquanto que, no sexo masculino, há somente um exemplar do gene.

Há 5 possibilidades para a herança genética da doença de Fabry:

- Quando um homem é portador de um cromossomo X com o gene normal, ele não é afetado pela doença, portanto não irá passar adiante também;
- Quando um homem é portador de um cromossomo X com o gene anormal, ele é um indivíduo portador da doença de Fabry e pode passar para as gerações seguintes.

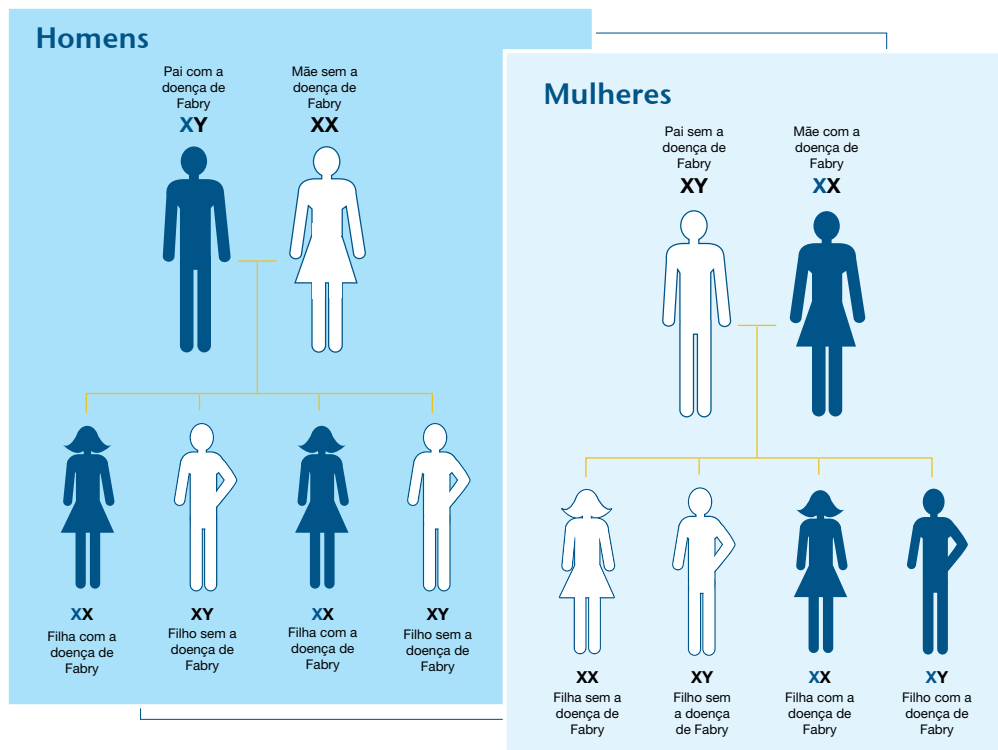


- Quando uma mulher é portadora de dois cromossomos X, ambos com genes normais, não é afetada pela doença e também não irá passar para as gerações seguintes;
- Quando uma mulher é portadora de um cromossomo X normal e um cromossomo X com a mutação, ela é portadora da doença e pode passar o gene com a mutação para as gerações futuras.

Visando um estudo completo, há uma quinta possibilidade:

- Uma mulher com os dois cromossomos X afetados pela mutação, é portadora e irá passar para as gerações seguintes. Trata-se, porém de uma situação rara, mas não impossível de acontecer.

Veja, no quadro abaixo, como a doença de Fabry é transmitida nas famílias.



Sinais e sintomas da doença de Fabry

As manifestações da doença de Fabry podem variar de pessoa para pessoa. Embora a criança já nasça com a doença de Fabry, normalmente os sinais e sintomas demoram a aparecer. Em ambos os sexos, estima-se que possam decorrer 12 anos entre o início dos sintomas e o estabelecimento do diagnóstico. Nas mulheres, o aparecimento dos sintomas ocorre, em média, seis anos mais tarde, se comparado aos homens atingidos pela mesma patologia. Vale lembrar que, por definição, os sinais são achados físicos do paciente que podem ser vistos ou detectados por outras pessoas enquanto os sintomas são alterações que só o paciente é capaz de descrever, e que, portanto, não são perceptíveis para outros indivíduos. Algumas pessoas podem apresentar sinais e sintomas leves, enquanto outras podem apresentar um quadro clínico da doença mais grave, possuindo não só sinais mais evidentes, mas também sintomas mais fortes.

Sinais e sintomas na infância

- Crises de dores e desconforto nas mãos e nos pés, em geral, após a prática de exercícios físicos, em dias quentes ou em mudanças súbitas de temperatura;
- “Pintas” ou manchas vermelho-escuras na região do umbigo, quadril e joelhos, chamadas de angioqueratomas;
- Baixa tolerância ou desconforto quando expostos a temperaturas quentes ou frias;
- Diminuição, aumento ou ausência de suor;
- Mudanças na córnea, a película que recobre a parte colorida dos olhos, sem afetar a visão (a chamada *cornea verticillata*).

Sinais e sintomas tardios

- Cansaço;
- Alterações intestinais: náuseas, vômitos, intestino preso ou solto demais, falta de apetite;
- Dores de cabeça;
- Perda da audição;

- Zumbido no ouvido;
- Dor no peito e palpitações.

O impacto da doença de Fabry no organismo

Como na doença de Fabry ocorre um acúmulo de substâncias que deveriam ser eliminadas do organismo, muitos órgãos e tecidos são atingidos pela doença. Essa característica torna a doença de Fabry multissistêmica, ou seja, é uma doença que atinge vários órgãos e sistemas do corpo humano.

A doença de Fabry e o coração

O envolvimento cardíaco na doença de Fabry é comum devido às mudanças estruturais e funcionais causadas pelo acúmulo de Gb3(1) em estruturas cardíacas como o miocárdio e o endocárdio, entre outros. Os pacientes podem apresentar diversos sinais e sintomas tais como angina, dispnéia, fadiga, palpitações e síncope. Esses sintomas estão relacionados ao desenvolvimento acima do normal da massa muscular do coração (também conhecida como hipertrofia cardíaca). Essa hipertrofia é de caráter progressivo, podendo levar a anormalidades da circulação sanguínea e a alterações do ritmo cardíaco. Por isso, todos os pacientes portadores da doença de Fabry devem realizar exames periódicos do coração.

A doença de Fabry e a pele

Os sinais dermatológicos na forma de angioqueratomas (“angio” vem de vaso sanguíneo e “queratoma” endurecido ou caloso) ocorrem em mais de 80% dos pacientes de Fabry, mas é importante salientar que há vários casos descritos da doença nos quais os pacientes não apresentavam nenhum sintoma dermatológico. Normalmente, os angioqueratomas são encontrados nas coxas, nádegas, virilha, baixo abdômen e na região genital. Não causam problemas sérios para a saúde, sendo mais um problema estético.

A doença de Fabry e o rim

A doença de Fabry atinge os rins em quase todos os pacientes, afetando tanto homens quanto mulheres. Sinais de “enfraquecimento” dos rins frequentemente começam a aparecer no final da puberdade, mas, em alguns casos, podem já começar na infância. Os problemas renais são manifestações clássicas da doença de Fabry e podem progredir com o passar do tempo. Se não tratada a tempo, a perda da função renal pode levar os pacientes à insuficiência renal crônica e à hemodiálise.

Infelizmente, vale salientar que alguns pacientes só descobrem que são portadores da doença de Fabry quando desenvolvem a doença renal crônica. Por isso, é vital que todos os pacientes com a doença de Fabry façam o acompanhamento da função renal com um médico nefrologista e realizem exames periódicos.

A doença de Fabry e o sistema nervoso periférico

Um dos sintomas mais debilitantes nos pacientes de Fabry é a dor. A dor neuropática é frequente em mais de 80% dos pacientes, sendo geralmente um dos primeiros sintomas da doença. As crises dolorosas aparecem no calor ou no frio e estão associadas ao aumento da temperatura do corpo. Predominantemente, a dor é sentida nas palmas das mãos e nas solas dos pés, irradiando para outras partes do corpo. A dor é descrita como “torturante”, podendo piorar pelas mudanças de temperatura, pela atividade física ou mesmo por situações de stress.

A dor da doença de Fabry é geralmente confundida com a dor proveniente das doenças reumatológicas, por isso é importante que os médicos reumatologistas conheçam a doença e possam diferenciar um paciente de Fabry de um paciente com alguma outra doença reumática.

Pela natureza crônica da dor na doença de Fabry, os pacientes apresentam uma diminuição da qualidade de vida, que se associa a sentimentos de desespero, depressão e falta de motivação. Em vista disso, é fundamental que os pacientes de Fabry procurem tratamento para as crises dolorosas. Esse tratamento deve ser feito por uma equipe multidisciplinar em que os profissionais estejam familiarizados com essa doença. Outras formas de terapias podem ser úteis como fisioterapia, acupuntura, suporte psicológico, terapia ocupacional, etc.

Alterações na Sudorese

Os pacientes de Fabry apresentam, normalmente, a hipohidrose (insuficiência de suor) ou a anidrose (falta completa de suor). Há ainda casos de alguns pacientes que apresentam também o suor excessivo, a hiperhidrose. Outro fato interessante é que, em alguns casos, crises de dores estão relacionadas à dificuldade de suar. Pelo fato de não conseguirem suar, a “temperatura interna” destes pacientes é muito alta, fator que pode ser um obstáculo para que os pacientes possam praticar atividades físicas regularmente. No calor, alguns pacientes apresentam náuseas, intolerância à luz, dores de cabeça e perda temporária da consciência. A hipohidrose é frequentemente acompanhada pela redução na produção de saliva e lágrimas.

A doença de Fabry e o sistema nervoso central

Os portadores da doença de Fabry podem apresentar derrame ou episódios de acidente vascular cerebral (AVC). Alguns sinais de envolvimento cerebrovascular incluem distúrbio na articulação de palavras, diplopia (visão dupla), distúrbios na concentração, movimento involuntário dos olhos, hemiparesia (fraqueza muscular em uma das metades do corpo). Outros sintomas do sistema nervoso central incluem zumbidos, tonturas e dores de cabeça. Alterações de personalidade, déficit cognitivo e perda da audição também já foram descritos nos pacientes de Fabry.

A doença de Fabry e o sistema gastrointestinal

Muitos pacientes de Fabry apresentam problemas no trato gastrointestinal. Frequentemente, podem apresentar sintomas gástricos após as refeições como diarreia, inchaço abdominal, gases, náuseas, vômitos e desconforto gástrico.

Esses sintomas levam os pacientes a reduzir o número de refeições e, conseqüentemente, podem causar perda de apetite e emagrecimento. Dores abdominais crônicas e episódios alternados de diarreia e/ou intestino preso (constipação intestinal) também são outros sinais que podem aparecer nos pacientes de Fabry.

A doença de Fabry e a visão

As manifestações oculares são muito comuns nos portadores da doença de Fabry e podem ser importantes marcadores para o diagnóstico da doença. As manifestações não costumam causar impacto sério na visão. O sintoma ocular mais típico na doença de Fabry é a córnea verticillata. É o achado ocular mais comum e está presente em quase todos os homens hemizigotos e em cerca de 70 a 90% das mulheres heterozigotas. Alguns pacientes podem desenvolver também um tipo específico de catarata ocular, a catarata subcapsular.

A doença de Fabry e audição

Muitos pacientes de Fabry irão apresentar ao longo de suas vidas perda da audição que pode ocorrer, muitas vezes, de forma súbita e acometer apenas um dos ouvidos. Além disso, zumbidos e vertigens são comuns em pacientes com doença de Fabry.

A doença de Fabry e a qualidade de vida

Os sintomas da doença de Fabry podem claramente ter um impacto significativo sob a qualidade de vida dos pacientes e familiares. Alguns estudos mostram que a qualidade de vida dos pacientes com Fabry é pior se comparada a de outros pacientes portadores de doenças de depósito lisossômico. Além disso, pelos sintomas físicos e neurológicos, há vários relatos de problemas psiquiátricos, com alta incidência de depressão nesses pacientes. É importante que o paciente com Fabry procure suporte psicológico e, se preciso, tratamento psiquiátrico para alívio dos sintomas decorrentes da perda da qualidade de vida.

Acompanhamento multidisciplinar

A doença de Fabry, como nenhuma outra doença de depósito, necessita de **acompanhamento multidisciplinar** e, preferencialmente **interdisciplinar** em que as diversas especialidades médicas, a equipe de enfermagem, a de psicologia e a de reabilitação possam trocar experiências e reunir ações em prol de assegurar o bem-estar do paciente.

Muitos pacientes com a doença de Fabry são inicialmente diagnosticados incorretamente e podem consultar diferentes especialistas antes de obter um diagnóstico preciso da doença. Entre as especialidades mais procuradas estão o nefrologista, o reumatologista, o pediatra, o neurologista e o dermatologista.

É importante que o médico pense em Fabry quando o paciente apresentar os sinais e sintomas da doença e que solicite alguns exames para a confirmação da suspeita. Nos homens, a confirmação do diagnóstico é feita através de um exame de sangue que mede a atividade da enzima alfa-galactosidase A (α -Gal A) no organismo dos pacientes. Pode ser realizada também uma análise de DNA para confirmar o resultado do estudo da enzima.

Como muitas mulheres apresentam atividade da α -Gal A dentro dos limites de normalidade, é ideal que seja solicitada pelo médico a análise do DNA das mulheres com suspeita da doença para que o diagnóstico possa ser confirmado no sexo feminino. Além disso, para ambos os sexos, é importante a análise da árvore familiar (o estudo do hederograma). Isto vai possibilitar ao médico analisar toda a família e o padrão hereditário da doença, além de mostrar quais familiares poderão ser portadores da doença de Fabry.

Diagnóstico Pré-Natal

O diagnóstico pré-natal está disponível e pode ser solicitado a critério médico para filhos de pacientes com doença de Fabry.

Aconselhamento Genético

A doença de Fabry ocorre em famílias. É importante que toda pessoa do sexo masculino ou feminino com o diagnóstico confirmado da doença de Fabry consulte um médico geneticista para que o mesmo conduza o aconselhamento genético. Isso é particularmente importante para a identificação de novos membros da família que possam ser portadores da doença e para tirar possíveis dúvidas sobre o mecanismo de herança da doença que os pacientes possam ter.

Direitos do Paciente

Para aqueles que convivem ou estão envolvidos, de alguma maneira, com as doenças genéticas raras é fundamental saber quais são os caminhos para o acesso ao tratamento da doença, desde o atendimento médico até a obtenção do medicamento. Até o momento da edição deste livreto, no Brasil, a medicação para tratar a doença de Fabry ainda não estava disponível no Sistema Único de Saúde.

Vale lembrar que a doença é multissistêmica e o tratamento não se restringe ao uso da medicação específica (Terapia de Reposição Enzimática). O acompanhamento médico multidisciplinar é fundamental para avaliação da progressão da doença e assim como o medicamento específico, o tratamento multidisciplinar também é direito de qualquer cidadão brasileiro, garantido pela constituição brasileira e pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

Além do direito ao tratamento, os pacientes portadores de doenças crônicas ainda possuem alguns direitos como a isenção do imposto de renda na aposentadoria, isenção de impostos na compra de carros ou na sua adaptação, auxílio-doença por invalidez, entre outras garantias.

Para mais informações entre em contato com a ABRAFF

ABRAFF- Associação Brasileira de Pacientes Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares

**Tel: 55 19 3224-4210
R Irene Palma, 212**

www.fabry.org.br | [email: fabry@fabry.org.br](mailto:fabry@fabry.org.br)

Convivendo com a doença

Receber o diagnóstico de uma doença crônica, ou seja, aquela que vai persistir ao longo da vida, pode ser uma dos momentos mais difíceis na vida de uma pessoa, gerando apreensão, desânimo, não-aceitação e diversos outros tipos de sentimentos. Dessa maneira, é muito importante que o paciente e seus familiares busquem apoio externo e possam esclarecer suas dúvidas sobre a doença com profissionais como médicos, psicólogos, assistentes sociais e em associação de pacientes.

Confira 7 dicas que podem ajudar os pacientes de Fabry e seus familiares.

1. Informe-se

Ao receber a confirmação do diagnóstico, o paciente deve procurar o máximo de informações sobre a doença e educar-se sobre o assunto. Entender a doença e como ela vai afetar sua vida é um dos passos mais importantes ao receber o diagnóstico.

2. E por falar em Fabry

É importante pensar sobre como e quando contar à família, amigos e colegas sobre a doença. Muitas doenças afetam não somente a pessoa atingida, mas também a todos que se importam com ela. Para o paciente, é importante ter pelo menos um membro da família ou um amigo que saibam da situação. Sentir-se confortado neste momento pode aliviar o impacto da notícia e ajudar na decisão de quando e como contar aos outros.

3. Faça uma parceria com seu médico

Como a doença de Fabry necessita de acompanhamento assíduo e por toda a vida, é fundamental que o paciente sinta-se à vontade com o médico que vai acompanhar

o tratamento. Para facilitar o acompanhamento, o paciente pode elaborar uma lista de dúvidas, anotações sobre seu estado de saúde e levar nas consultas. Isso pode ajudar a reforçar a parceria entre médico e paciente. É importante ainda, que o paciente mantenha registrado, por escrito, todos os exames que fez, com datas, resultados, etc.

4. Rede de Pacientes

Faça contato com outros pacientes. Construir uma rede de contatos é muito importante para que o paciente perceba que não está sozinho, ou seja, outras pessoas compartilham dos mesmos problemas, das mesmas dúvidas. Se possível, participe de grupos de apoio, comunidades de pacientes na internet, programas e eventos que reúnam a comunidade de Fabry.

5. Faça-se ouvir!

Participe, ao máximo, de todos os espaços para divulgar a doença de Fabry na sua comunidade, no seu trabalho. Apoie a associação de pacientes, participe dos movimentos e eventos de esclarecimento promovidos por organizações sem fins lucrativos e ajude a divulgar a doença de todas as formas que você puder.

6. Tenha uma vida saudável

Para os portadores de Fabry, o caminho para o bem-estar envolve mais que o tratamento médico. Exercícios moderados, alimentação saudável, cuidados preventivos, terapias de apoio e acompanhamento multidisciplinar são elementos vitais para manter uma boa qualidade de vida.

7. Escreva

Entre 60% e 90% dos processos de cura e do controle do stress estão ligados à mente. Escrever aquilo que incomoda pode ajudar, pois através da escrita é possível identificar os fatores estressantes.

Veja abaixo algumas dicas que podem ajudar no gerenciamento da doença de Fabry:

- Os desconfortos gastrointestinais podem ser reduzidos com alimentação em pequenas porções e em maior frequência;
- Uma dieta com pouco sal pode ajudar a reduzir problemas no coração e nos rins;
- Redução na quantidade de gordura, preferência por alimentos leves e desenvolvimento de hábitos alimentares saudáveis também podem contribuir para melhorar os problemas de estômago e intestino;
- Evitar a exposição solar, utilizar roupas leves para aliviar a sensação de calor, e beber bastante água;
- Evitar situações de estresse e fazer pequenas pausas para descanso durante o dia;
- É recomendável também não fumar ou consumir bebida alcoólica para prevenir maiores danos ao coração, aos rins e ao cérebro;
- Atualmente a qualidade de vida de um paciente com a doença de Fabry pode ser melhorada através do tratamento para alívio dos sintomas e também através da terapia de reposição enzimática.

Sobre a ABRAFF

A ABRAFF- Associação Brasileira de Pacientes Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares foi fundada em 2003 por Wanderlei Cento Fante, atual presidente da entidade. A ABRAFF tem por finalidade apoiar e desenvolver ações para defesa, elevação e manutenção da qualidade de vida dos pacientes e portadores da doença de Fabry no Brasil.

A ABRAFF mantém um escritório em Campinas e atua no suporte aos pacientes de Fabry de todo o País.

A entidade se concentra em fornecer informações sobre a doença para o público leigo e para a comunidade médica em geral. Além do site, a ABRAFF publica bimestralmente o boletim Fabry Brasil, distribuído gratuitamente em todo o País.

Em 2008, o presidente da ABRAFF, Wanderlei Cento Fante, foi convidado para participar do Comitê Internacional de Fabry (FIN), em Amsterdã, na Holanda e foi eleito representante das associações de Fabry de todos os países da América do Sul. Desta maneira, hoje, a ABRAFF é membro do Fabry International Network (FIN).



**ABRAFF- Associação Brasileira de Pacientes
Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares**

**Tel: 55 19 3224-4210
R Irene Palma, 212
Campinas – SP 13054-060**

Site: www.fabry.org.br | e-mail: fabry@fabry.org



Associação Brasileira de Pacientes Portadores
da Doença de Fabry e seus Familiares

R. Irene Palma, 212 | Campinas | SP | 13054-060
www.fabry.org.br