



## Conta-Gotas

### Sinal ou Sintoma?

O Fabry Brasil já abordou diversas vezes os sinais e os sintomas da doença de Fabry. Mas você sabe a diferença entre o sinal e o sintoma? Inclusive há uma disciplina chamada Semiologia que estuda os sinais e os sintomas das doenças humanas e a repercussão no entendimento da saúde ou da doença do ser humano.

### Entenda abaixo a diferença entre SINAL e SINTOMA

**Sintoma** é qualquer mudança daquilo que uma pessoa sente em relação ao seu próprio corpo, seu metabolismo, podendo ou não consistir em um indício de doença. Os sintomas são subjetivos, e podem ser interpretados de diferentes maneiras, de pessoa para pessoa (ex: dores, enjôo, tontura).

**Sinais** são alterações do organismo de uma pessoa que podem ser percebidas através do exame médico ou medidas em exames complementares. Não é necessário que o paciente relate o sinal, pois o médico pode identificá-lo. É uma característica **objetiva** da doença. Ex.: febre, edema (inchaço), coloração da pele, arritmia.

## Palavra do Presidente

### Querido Leitor

É com muita alegria que assino mais um editorial do Fabry Brasil. O primeiro do ano de 2009, que promete muitas novidades para a ABRAFF e para os brasileiros portadores de Fabry e seus familiares.

Gostaria de agradecer imensamente, ao querido amigo André Castro, morador da cidade de Triunfo, Rio Grande do Sul, pelas contribuições inestimáveis para o Fabry Brasil. Temos muito prazer em publicar as fotos do André, que ilustram de maneira tão profunda nossa seção Arte & Cia. O meu agradecimento especial também aos médicos Prof. Dr. Roberto Giugliani e ao Prof. Dr. Charles Lourenço, que sempre nos auxiliam em responder as dúvidas dos leitores do nosso boletim.

Já iniciamos o ano com uma ótima notícia: a reformulação do nosso site. Graças ao apoio de parceiros, apoiadores da causa, teremos um novo portal, com muitas informações importantes sobre a doença, o diagnóstico, os tratamentos, os eventos, etc. O site contará com um espaço voltado para o paciente, que possibilitará a participação de todos que desejarem, deixando mensagens, reclamações, dúvidas e depoimentos.

Aqui gostaria de fazer um apelo aos pacientes, familiares e amigos de Fabry. Queria falar sobre compartilhar! Dividir com outras pessoas nossos problemas, dúvidas e medos é uma ótima maneira de perceber que não estamos sozinhos, que outras pessoas passam pelas mesmas dificuldades que passamos.

Por isso, aproveite este editorial, para pedir a todos que aproveitem os espaços que a ABRAFF tem disponibilizado para participarem mais ativamente. Precisamos nos unir cada vez mais. Somos poucos, afinal a doença é rara, por isso mesmo somente nossa união poderá ser a força motriz para que todos consigam, não somente o tratamento com a reposição enzimática, mas o acesso ao tratamento integral e universal, com terapias de apoio e acompanhamento multidisciplinar.

Outra inovação da ABRAFF em 2009 é a série "Genética- das ervilhas de Mendel ao DNA Recombinante". Um conjunto de matérias sobre a Genética que ajudará os portadores da doença de Fabry e seus familiares a entender melhor vários aspectos da patologia, sua hereditariedade, conceitos, entre outros.

Boa Leitura!

**Wanderlei Cento Fante**  
**Fundador Presidente- ABRAFF**

Aniversariantes  
desta edição!

## DEZEMBRO

**08**, Wanderlei Cento Fante  
**22**, Monica Slongo  
**27**, Robson Osore

## JANEIRO

**04**, Diana Cevoli  
**11**, Bruno R. Lima  
**03**, José Orlando Junior

## Fique por dentro

### Das ervilhas de Mendel ao DNA recombinante: uma viagem na história da Genética



**Gregor Johann Mendel**

foi no jardim de um mosteiro na Áustria que a genética foi descoberta, por volta de 1870. Tudo começou quando o monge de nome Gregor Johann Mendel decidiu realizar experiências com ervilhas, em um jardim que estava sob sua responsabilidade.

Ele cruzou e produziu híbridos de plantas com características distintas: ervilhas amarelas com ervilhas verdes; plantas altas com plantas anãs. Durante sete anos, entre 1856 e 1863, realizou centenas de cruzamentos entre plantas de características diferentes, embora da mesma espécie. Foi então que Mendel observou que os resultados eram surpreendentes. As características obtidas não se diluíam nem tão pouco resultavam em meio termo: o rebento híbrido de uma planta alta e de uma anã era sempre alto e não de tamanho médio.

O trabalho científico do monge austríaco foi o primeiro passo para perceber porque um filho pode ter os olhos do

A palavra Genética vem do grego *genno*, que significa "fazer nascer". A Genética é a ciência que estuda os genes, a hereditariedade e a variação dos organismos. É um ramo da Biologia. O termo Genética foi primeiramente aplicado para descrever o estudo da variação e hereditariedade, pelo cientista William Bateson em 18 de abril de 1908. Porém,

pai e o nariz da mãe. É que, tal como ficou provado com as ervilhas, as características físicas de uma geração são transmitidas às gerações seguintes, assim como algumas doenças também podem ser transmitidas. Mendel descobriu então as leis da hereditariedade, também conhecidas como as Leis de Mendel. Depois de muitos anos após sua morte, foi reconhecido como o pai da genética.

#### **Afinal, o que é um gene ?**

Todos os organismos são formados por células e todas as células têm um núcleo, com exceção dos glóbulos vermelhos do sangue. Todos os núcleos carregam filamentos de DNA (ácido desoxirribonucléico) com o formato de escada em caracol. Nesse conjunto, sempre formado por dois fios, armazenam-se milhares de informações em segmentos do DNA chamados genes, responsáveis por características específicas. A soma total dos genes é chamada de genoma. O conjunto de pesquisas realizadas com o objetivo de identificar a localização e a função de cada gene, ficou conhecido como Projeto Genoma Humano.

No próximo número do Fabry Brasil, confira a sequência do especial Genética.

## E por falar em Fabry...

Como já abordamos nas edições anteriores do Fabry Brasil, a doença de Fabry é multissistêmica, ou seja, atinge vários órgãos e sistemas do organismo de seus portadores. Ao longo da vida, o acúmulo da substância Gb3 causa diversos sinais e sintomas no corpo humano. Um dos órgãos atingidos pela doença de Fabry são os olhos.

Atualmente, as alterações oculares nos pacientes de Fabry estão sendo consideradas como um dos mais importantes marcadores clínicos para o diagnóstico da doença. Esta afirmação é corroborada por um estudo <sup>(1)</sup> que analisou, entre outros fatores, a presença da córnea verticillata nos pacientes que participaram da pesquisa. A conclusão foi que o sinal apareceu em quase todos os homens hemizigotos e em cerca de 70 a 90% das mulheres heterozigotas <sup>(2)</sup>.

A córnea é a primeira estrutura da parte anterior do olho e fica localizada na frente da íris. Trata-se de um tecido fino, delicado e transparente que quando afetado pode causar alterações da visão. O acúmulo de Gb3 na córnea dos pacientes de Fabry causa a córnea verticillata, descrita como opacidades amareladas caracterizadas por uma ou mais linhas irradiando de um ponto próximo ao centro da córnea. Entretanto, não há relatos de comprometimento da acuidade visual e nenhuma relação com a gravidade da doença nos pacientes que apresentam este sinal <sup>(1)</sup>. Não há sintomatologia ligada à córnea verticillata, por isso dificilmente o paciente irá reclamar ao médico de algum sintoma ocular.

Como os estudos comprovaram que a córnea verticillata é um sinal muito comum, tanto em homens como em mulheres portadores de Fabry, é importante que o paciente seja submetido a um exame oftalmológico que possa confirmar a presença do sinal e assim corroborar para o diagnóstico da doença, principalmente nas mulheres que apesar de serem portadoras, podem apresentar um quadro clínico mais variável e de início mais tardio em relação aos homens. Vale lembrar que a córnea verticillata pode ser causada por outras substâncias e não ter relação com Fabry.



## A doença de Fabry e os olhos

Mas, não é apenas a córnea que pode ser afetada pela doença de Fabry. Alguns outros achados oculares nos portadores de Fabry podem ser alterações nas membranas conjuntivas (membrana que envolve a esclera - "branco dos olhos") como dilatação e tortuosidades vasculares, irregularidades no calibre dos vasos e formação de aneurisma. Alterações na retina, a parte mais importante dos olhos, onde são formadas as imagens que vemos, podem piorar quando o paciente apresenta também doença renal e hipertensão arterial. O cristalino - estrutura localizada atrás da íris que funciona como uma lente de alto poder refrativo, também pode ser afetado pelo acúmulo de Gb3. As alterações incluem a catarata subcapsular anterior e a catarata posterior de "Fabry", e foi descrita por Spaeth e Frost em 1965 e consiste na deposição de material granular fino na cápsula posterior. <sup>(3)</sup>

Portanto, apesar de serem considerados de baixa gravidade, os sinais oculares devem ser avaliados nos pacientes de Fabry como importantes marcadores clínicos para o diagnóstico da doença e se necessário, devidamente acompanhados pelos profissionais médicos.

***Que povos, que línguas poderão descrever completamente sua função! O olho é a janela do corpo humano pela qual ele abre os caminhos e se deleita com a beleza do mundo.***

LEONARDO DA VINCI 1452-1519

(1) Cordeiro et. al. Córnea verticillata - marcador clínico da doença de Fabry: relato de caso. Arq. Bras. Oftalmol. 2007;70 (4): 701-5.

(2) Sodi et. al. Ocular manifestations of Fabry's disease: data from the Fabry Outcome Survey. Br. J. Ophthalmol. 2007;91:210-214;originally published 14 Sep 2006.

(3) Nguyen et al. Ophthalmological manifestations of Fabry disease: a survey of patients at the Royal Melbourne Fabry Disease Treatment. Clin Experiment Ophthalmol. 2005 Apr;33(2):164-8

## Plantão Médico

**Estava lendo algumas matérias sobre Fabry na internet e estou suspeitando que meu marido possa ter a doença. Desde pequeno ele disse que possui umas pintas vermelhas no escroto e a sua mãe é hipertensa, diabética, sofre de fibromialgia e tem a audição reduzida. O irmão mais novo dela é aposentado por doença de Meniere. Será que ele é portador desta doença de Fabry ?**

Autor desconhecido,  
recebido via internet

**R:** A doença de Fabry possui envolvimento de muitos órgãos e, naturalmente, pode compreender uma vasta gama de sintomas e sinais clínicos. Os sintomas apresentados pela mãe de seu marido devem ser investigados pelo clínico, pois, em conjunto, podem ser compatíveis com a doença de Fabry, o que reforça a necessidade de avaliação médica detalhada e, se pertinente, a coleta dos exames bioquímicos apropriados. A doença de Ménière já foi descrita em alguns

pacientes com doença de Fabry, mas geralmente eles possuíam outros sintomas associados. Quanto aos sinais dermatológicos apresentados por seu marido, um avaliação com o dermatologista seria importante para ver se as pintas são, de fato, angioqueratomas.

**Charles Marques Lourenço**  
**Médico Geneticista**  
**Serviço de Neurogenética**  
**Hospital das Clínicas de Ribeirão**  
**Preto (USP)**



## Arte & Cia



**Foto: André Castro - Paciente de Fabry**  
**Trinó- RS**

As pessoas que estão ao seu lado, não estão aí por acaso. Há uma razão muito especial para elas fazerem parte do seu círculo de relações.

Por isso, não busque isolar-se construindo cercas que separam e infelicitam os seres.

Construa pontes e busque caminhar na direção daqueles que, por ventura, estejam distantes de você.

E se a ponte da relação está um pouco frágil, ou balançando por causa dos ventos da discórdia, fortaleça-a com os laços do entendimento e da verdadeira amizade.

Agindo assim, você suprirá suas carências afetivas e encontrará a paz íntima que tanto deseja.

**Autor desconhecido**