



## Conta-Gotas

### Dicas sobre Fabry

#### 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. Sentir-se confortado neste momento pode aliviar o impacto da notícia e ajudar na decisão de quando e como contar aos outros.

#### Faça uma parceria com seu médico

Como a doença de Fabry necessita de acompanhamento constante, o paciente precisa sentir-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, datas e resultados.

## Palavra do Presidente

### Querido Leitor



Rare Disease Day

No último dia 28 de fevereiro foi lembrado em 23 países, incluindo o Brasil, o Dia Mundial das Doenças Raras ou *Rare Disease Day*. O objetivo principal foi sensibilizar os políticos e as autoridades de saúde, sobre a importância de tratar o assunto como uma prioridade, dentro das políticas públicas de saúde de cada País. A ABRAFF teve a oportunidade de fazer parte da celebração através de uma entrevista concedida para a Agência Brasil. A reportagem repercutiu em vários outros veículos de imprensa.

É fato que em quase todos os países, as pessoas portadoras de uma doença rara encontram problemas de exclusão social, falta de informação sobre sua doença, falta de tratamento, perda da qualidade de vida, da autonomia e dificuldade de reintegração no ambiente social e familiar. Por isso, é fundamental trazer o assunto à tona e torná-lo mais conhecido por todos.

E no embalo do *Rare Disease Day*, outra boa notícia para os portadores de doenças raras no Brasil. Foi publicada no dia 21 de janeiro de 2009, a Portaria 81/09, do Ministério da Saúde, que instituiu oficialmente, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. A iniciativa irá garantir alguns exames e o aconselhamento genético na rede pública de Saúde brasileira.

Mas sabemos que vencida uma batalha, a luta continua. Segundo o presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica, Dr. Salmo Raskin, os especialistas brasileiros em genética médica não passam de 200, sendo que 85% estão concentrados nas regiões Sul e Sudeste de nosso País.

Sem dúvidas, estamos presenciando uma quebra de paradigmas nos últimos anos, em relação às doenças raras. Mas é preciso mais"! É preciso transcender, ir além. É uma luta de todos nós, principalmente pacientes e familiares. Porque a integralidade do atendimento não está apenas nos exames e no aconselhamento genético. Precisamos de acesso aos tratamentos já disponíveis, de atendimento médico multidisciplinar pelo carácter multissistêmico da doença e precisamos de iniciativas que ajudem a diminuir a exclusão social e nos reintegrem na sociedade.

*A maior parte das coisas importantes no mundo foram realizadas por pessoas que continuaram tentando quando parecia não haver esperança de modo algum.*

DALE CARNEGIE

Boa Leitura!

**Wanderlei Cento Fante**  
Fundador Presidente- ABRAFF

Aniversariantes desta edição!

## FEVEREIRO

18, Elite Slongo  
27, Sandra Regina  
10, Silvanira Migliori

## MARÇO

09, Crislaine Toniceli  
04, Diovanna Bertoincin  
29, Karen Girardi

## Fique por dentro

### O Genoma Humano

*Como vimos na edição anterior do Fabry Brasil, os genes carregam as informações genéticas e são considerados a unidade fundamental da hereditariedade. Nesta edição, vamos falar mais sobre a relação entre o DNA, os genes e os cromossomos! Boa leitura!*

#### Dos genes aos cromossomos

Vários genes em sequência formam o DNA. O DNA é transmitido de geração para geração através dos cromossomos - organelas em formato de bastão, presentes em cada uma das 100 trilhões de células do organismo humano. Em uma comparação simples, é como se um cromossomo fosse uma fita métrica e cada gene fosse um centímetro. Cada pessoa possui 22 pares de cromossomos "iguais" e um diferente. O cromossomo diferente é o que define o gênero sexual, chamados de cromossomo X ou Y. Os 22 cromossomos que são "iguais" são conhecidos como autossomos. No total, cada ser humano possui 46 cromossomos ou 23 pares de cromossomos.

#### O Genoma Humano: a abertura do livro da vida

Conforme abordamos no último Fabry Brasil, o conjunto de genes de um ser é conhecido como genoma. O Projeto Genoma Humano tinha o objetivo de decifrar o código genético humano. O projeto custou US\$ 2,7 bilhões e levou 13 anos para ser concluído. Os pesquisadores descobriram que 97% do genoma humano não exerce nenhuma função,

aparentemente conhecida. O término do sequenciamento do genoma humano levou à identificação de cerca de 30 mil genes. Em vista da complexidade do ser humano, esperava-se um número muito maior de genes.

Os genes, por sua vez, codificam as proteínas responsáveis pelo funcionamento do organismo e cada um dos 30 mil genes pode produzir vários tipos de uma mesma proteína. Portanto, isto levou os cientistas a entenderem que o que define as propriedades de um organismo não é exclusivamente o DNA, mas as proteínas codificadas por eles.

No próximo número, vamos entender as mutações genéticas e a relação das proteínas com as doenças de depósito lisossômico, como a doença de Fabry.



#### Curiosidade: DNA - O segredo da vida

No dia 28 de fevereiro de 1953, um cientista britânico entrou em um bar de Cambridge gritando para os amigos que havia "descoberto o segredo da vida". Tratava-se de Francis Crick que, juntamente com um jovem bioquímico americano chamado James Watson, havia desvendado a estrutura do DNA. A descoberta só foi conhecida pelo mundo 2 meses depois, no dia 25 de abril daquele ano, quando foi capa da revista Nature. A partir daí, os cientistas e a sua descoberta entraram para a história da Humanidade, valendo-lhes o Prêmio Nobel de Medicina em 1962.

**Colaboração: Dra. Ana Carolina de Paula  
Médica Pediatra - Instituto da Criança da FMUSP**

## E por falar em Fabry...

### Enquanto a dor não passa...

*"O sofrimento somente é intolerável quando ninguém cuida."*

DAME CICELY SAUNDERS

Qualquer sensação de dor traz prejuízos as nossas atividades diárias e a nossa qualidade de vida. E isto não é diferente para os pacientes portadores da doença de Fabry. Um dos sintomas mais frequentes e precoces entre os pacientes é a dor neuropática, relatada em cerca de 80% dos pacientes portadores da doença. <sup>(1)</sup> Além de ser o sintoma mais comum, as crises dolorosas podem ser o primeiro sintoma registrado nos portadores de Fabry. Há relatos de crianças de 2 anos de idade que apresentaram crises de dor. <sup>(2)</sup>

A palavra dor origina-se do latim *dolere*. A dor é definida como uma experiência sensorial e emocional desagradável, associada a lesões reais ou potenciais. A dor tem duas características importantes: a primeira é que estamos diante de um fenômeno dual: de um lado a percepção da sensação, de outro a resposta emocional do paciente a ela. A segunda característica é que a dor pode ser aguda, portanto passageira, ou crônica e, conseqüentemente, persistente.

Estima-se que a dor é a razão principal pela qual 80% dos brasileiros procuram o sistema primário de saúde. A dor crônica acomete parcela significativa da população e é apontada como principal causa de falta ao trabalho, licenças médicas, aposentadorias por doença, indenizações trabalhistas e baixa produtividade. <sup>(6)</sup>

Mas, pelo carácter subjetivo da dor e pela dificuldade que os pacientes tem em transmitir ao médico as informações sobre sua dor, as crises dolorosas da doença de Fabry podem ser confundidas com doenças reumáticas. Em um estudo com 366 pacientes de Fabry, 39% receberam diagnóstico de doença reumática, antes do diagnóstico da doença de Fabry. <sup>(3)</sup> Em outros casos, o relato dos pacientes sobre a dor não é levado a sério, o que pode agravar mais ainda a situação do paciente.

### E por que os portadores da doença de Fabry sentem dor ?

Na doença de Fabry vários órgãos e sistemas do corpo humano são atingidos com o depósito da Gb<sub>3</sub>, uma substância gordurosa específica. Como o organismo é repleto de vasos sanguíneos, esta substância se acumula na camada interna destes vasos, prejudicando as funções como a circulação sanguínea e diminuição do calibre venoso. Embora não esteja ainda totalmente elucidado pela medicina, os pesquisadores da doença de Fabry acreditam que as crises dolorosas da doença estejam relacionadas com esta má circulação e com o depósito de Gb<sub>3</sub> nos gânglios espinhais.

## A dor na doença de Fabry

Os pacientes de Fabry experimentam diferentes níveis de dor e raramente há períodos em que não apresentem episódios dolorosos durante suas vidas. Há dois tipos de dor na doença de Fabry: a acroparestesia e as crises de dor de Fabry. A acroparestesia é descrita como uma dor de queimação com sensação de formigamento, frequentemente associada com uma dor profunda, sentida predominantemente nas palmas das mãos e nas solas dos pés, que se irradia imediatamente para outras áreas do corpo. São frequentes, de intensidade leve a moderada. <sup>(4)</sup>

Já as crises de dor da doença de Fabry são mais espaçadas, com duração variável, podendo persistir por minutos ou até semanas. A característica da dor também é lancinante (aguda, penetrante, afiliva), com sensação de agulhadas. Fatores externos podem desencadear as crises como a temperatura, o estresse, exercícios físicos, enfermidades. <sup>(4)</sup>

### O impacto da dor na vida cotidiana

Como um resultado da natureza crônica da dor, os portadores de Fabry frequentemente sentem uma enorme queda de sua qualidade de vida, juntamente com sentimentos de desamparo, depressão e falta de motivação. <sup>(5)</sup>

A dor na doença de Fabry, particularmente em crianças sem outros sinais físicos, pode não ser levada a sério. É preciso conscientizar professores, empregadores e amigos dos pacientes de Fabry para minimizar ou eliminar as atividades que podem desencadear as crises dolorosas. Os adultos com a doença de Fabry devem receber aconselhamento relativo as suas capacidades e as suas necessidades profissionais. As ocupações que exigem destreza manual significativa, esforço físico, estresse emocional ou exposição a rápidas mudanças de temperatura ou umidade podem ser inadequadas para os portadores da doença de Fabry.

Em vista das conseqüências devastadoras da dor para o ser humano, é fundamental que os pacientes de Fabry procurem tratamento para as crises dolorosas. Este tratamento deve ser feito por uma equipe multidisciplinar. Outras formas de terapias podem ser úteis como fisioterapia, acupuntura, suporte psicológico, terapia ocupacional, etc.

(1) MacDermot KD, et al. J Med Genet 2001;38:750-60

(2) Ramaswami U, et al. Acta Paediatr 2006;95:86-92

(3) Mehta A, et al. Eur J Clin Invest 2004;34:236-42

(4) GIBAS AL, et al. Pain Res Manage 2006; 11(3):185-192

(5) Grewal RP, Barton NW. Clin Neurol Neurosurg 1992;94:177-9

(6) L. Pessini, Bioética, 2002 - ufpel.tche.br

## Plantão Médico

**Por que a deficiência de uma única enzima no organismo pode causar uma doença tão grave quanto a doença de Fabry ?**

**R:** Na doença de Fabry, um defeito genético (mutação) ocorre no gene responsável pela produção da enzima lisossômica alfa-galactosidase (alfa-GAL) e faz com que a produção desta enzima seja deficiente em termos de quantidade e/ou qualidade. Como esta enzima é responsável pela degradação (metabolismo) de gorduras específicas, presentes principalmente nos vasos sanguíneos, os tecidos e os órgãos que necessitam de muita irrigação sanguínea são os mais prejudicados pelo acúmulo destas gorduras no interior de seus vasos. É o caso dos rins, coração, cérebro, vitais para o bom funcionamento do nosso corpo. Portanto, embora seja a ausência ou deficiência de uma única enzima, dizemos que a doença de Fabry é uma doença multissistêmica, pois realmente afeta vários órgãos e sistemas do corpo humano.



**Dr. Emerson Santana Santos**  
**Médico Geneticista e professor de Genética**  
**Médica da Universidade Federal de Alagoas**

## Arte & Cia



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

“Para voar é preciso ter asas, mas mesmo sem elas podemos chegar aos pontos mais altos do mundo.”

**Jeferson S.C.**