



Conta-Gotas

Alimentação em Fabry

Como muitos pacientes portadores da doença de Fabry apresentam sintomas gastrintestinais importantes, como diarreia e dor abdominal, sugere-se que estes pacientes sigam uma dieta pobre em gordura, dando preferência às refeições com menor volume de comida e mais frequentes. O acompanhamento por um nutricionista é recomendado quando os sintomas gastrintestinais interferem na qualidade de vida do paciente.

Meu tratamento

“Olá todos vocês da ABRAFF. Meu nome é Robson, tenho 22 anos, e gostaria de falar sobre meu tratamento. Hoje estou bem melhor e com muito mais saúde. Antes sentia muitas dores, não suava e ficava em casa muito triste, sem poder fazer minhas atividades normais como um outro jovem qualquer. Mas hoje agradeço, de coração, toda a ajuda que a ABRAFF me prestou para eu poder ter acesso ao meu tratamento.

Obrigado.

Robson -SP

Palavra do Presidente

Queridos Leitores

Nesta edição eu gostaria de convidá-los a fazer uma reflexão sobre as audiências que aconteceram entre o final do mês de abril e o começo do mês de maio, no Supremo Tribunal Federal (STF). Os debates visaram discutir o direito à saúde, tema que interessa a todos os cidadãos e principalmente a nós, portadores de uma doença rara e crônica, como a doença de Fabry.

Durante as 6 audiências públicas, todas as partes envolvidas na problemática do acesso a medicamentos/procedimentos não incluídos na lista de alto custo do Ministério da Saúde (MS) foram ouvidas. O objetivo principal era debater se o Sistema Único de Saúde (SUS) deve ou não financiar medicamentos e cirurgias que ainda não foram incorporados à lista. O STF pode chegar a um entendimento sobre o assunto que ganharia força de lei, conhecido como súmula vinculante. Este entendimento dos juízes pode tanto confirmar a legitimidade das ações como negar. E aqui está um motivo de grande preocupação para todos nós- caso o STF chegue a conclusão que o Estado não é obrigado a fornecer os medicamentos, todos os juízes poderão negar as ações e milhares de liminares serão anuladas.

Este é um momento particularmente vital para nós. Ambas as terapias de reposição enzimática disponíveis já comprovaram através de inúmeros estudos que são eficazes e têm efeito benéfico em vários sinais e sintomas da doença de Fabry. Vários pacientes, em diversos países do mundo, levam uma vida normal e podem vislumbrar um futuro promissor, graças ao tratamento. Portanto, não são terapias experimentais, como algumas autoridades afirmaram durante as audiências.

É importante deixar claro que não queremos recorrer à justiça para obter a chance de ter uma vida normal, queremos que isso seja um direito garantido através de um programa a ser criado pelo Ministério da Saúde. Devemos nos unir, em uma só voz, e lutar para a instituição de um programa para tratamento universal e integral da doença de Fabry no Brasil. Esta deve ser nossa maior meta para 2009.

Quero encerrar este editorial com uma reflexão sobre outro direito constitucional: a dignidade. Podemos dizer que dignidade é viver com qualidade, podendo usufruir de todas as conquistas da humanidade e negar ao ser humano qualquer uma destas conquistas significa degradar sua dignidade. Então, ao negar, a um paciente, portador de uma doença rara, que ameaça sua vida, um tratamento ou tratamentos de apoio, não é a mesma coisa que tirar sua dignidade, condenando-o a uma vida degradante ?

Boa reflexão!
Boa leitura!

Wanderlei Cento Fante
Fundador Presidente- ABRAFF

Aniversariantes
desta edição!

ABRIL

05, Wanderlei Bertoncini

16, Maria Antunes

MAIO

19, Ideloci de Lurdes Rodrigues

19, Reginaldo Frazato

23, Carolina de Britto

Fique por dentro

Os Genes e as Proteínas – A mutação genética e a doença de Fabry

Conforme abordamos no último Fabry Brasil, o sequenciamento do genoma humano levou à identificação de cerca de 30 mil genes. Os genes, por sua vez, codificam as proteínas responsáveis pelo funcionamento do organismo. Cada um dos 30 mil genes pode produzir vários tipos de uma mesma proteína. Esta constatação levou os cientistas a entenderem que o que define as propriedades de um organismo não é exclusivamente o DNA, mas as proteínas codificadas por ele.



Como definição, o metabolismo é o conjunto de reações químicas responsáveis pelos processos de síntese e degradação dos nutrientes das células. Para que estes processos ocorram são necessárias enzimas – **proteínas especiais produzidas pelo organismo**. Há diversos outros tipos de proteínas, mas nesse artigo iremos abordar apenas as enzimas.

Dentro de cada célula do corpo humano existe uma organela chamada lisossomo, cuja função é a digestão intracelular. Os lisossomos apresentam enzimas digestivas capazes de digerir um grande número de produtos orgânicos e manter o equilíbrio das células.

Os portadores da doença de Fabry apresentam uma mutação genética, ou seja uma alteração permanente no gene GLA, que altera a produção de uma enzima digestiva que atua em

cada lisossomo, de cada célula do corpo humano, chamada alfa-galactosidase A. Essa mutação ocasiona a ausência ou a deficiência total da enzima e como isso uma substância gordurosa chamada globotriaosilceramida (Gb3) se acumula nos tecidos, preferencialmente nos rins, cérebro e coração, causando as manifestações da doença de Fabry.

Portanto, a mutação genética é uma modificação na informação genética de um organismo e que pode resultar em indivíduos ou células com alterações. A mutação que ocorre na doença de Fabry acontece no gene GLA, que se encontra no cromossomo X. É interessante dizer que por se encontrar no cromossomo X, a doença de Fabry é ligada ao sexo, ou seja, como os homens apresentam um cromossomo X e um cromossomo Y, todos os homens que receberem o X com a mutação serão portadores da doença. Mas as mulheres que tem um X afetado, podem ser assintomáticas ou ter a doença com sinais e sintomas mais atenuados.



Os pesquisadores da doença de Fabry já identificaram mais de 400 mutações associadas a doença de Fabry. Esse fato pode explicar a grande variabilidade das formas de manifestação clínica da doença.

E por falar em Fabry...

O coração e a doença de Fabry

O coração e a doença de Fabry

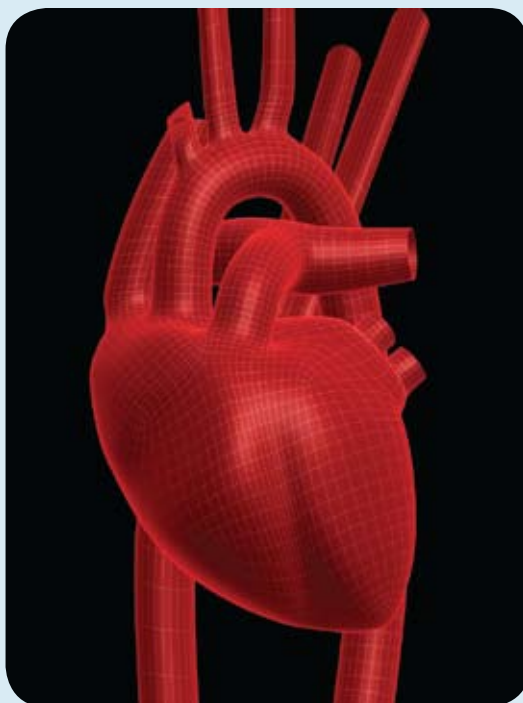
Como já abordamos em outras edições, a doença de Fabry é multissistêmica, ou seja, atinge vários órgãos e sistemas do corpo humano, inclusive o coração. A deficiência de uma enzima faz com que haja acúmulo de Gb3, uma substância gordurosa, em várias células do organismo, incluindo as células do coração. Com o passar do tempo, o depósito pode causar doenças secundárias à doença de Fabry no coração e nos demais órgãos que são afetados.

O coração é um órgão muscular oco que se localiza no meio do peito, sob o osso esterno, ligeiramente deslocado para a esquerda. Desde o momento em que ele começa a bater, ainda dentro do ventre materno, até o momento em que pára, o coração trabalha sem descanso. Durante o tempo médio da vida de um ser humano, o coração pulsa mais de dois bilhões e meio de vezes - como uma bomba ininterrupta.

Estima-se que cerca de 70% dos homens portadores da doença de Fabry apresentam sintomas cardíacos ⁽¹⁾. Entre os principais sintomas de doenças cardíacas, associadas à doença de Fabry, estão: falta de ar (dispnéia), dor torácica, palpitações, desmaios, mal-estar e alterações no ritmo cardíaco (arritmias). Em 2001, foi realizado um estudo ⁽²⁾ com 60 pacientes portadoras da doença de Fabry, na Inglaterra. Cerca de 52% das mulheres apresentavam dores no peito e palpitação.

Recentes estudos clínicos tem demonstrado haver uma relação entre a doença de Fabry e hipertrofias cardíacas sem correlação com outras doenças ⁽³⁾. Além disto, os pesquisadores perceberam que muitos pacientes que apresentavam a hipertrofia cardíaca, não apresentam os sintomas clássicos da doença de Fabry ⁽⁴⁾. Um estudo ⁽³⁾ sugeriu a hipótese de uma mutação específica da doença de Fabry que promove, em alguns pacientes, uma pequena

atividade enzimática e por isso os pacientes, na sua maioria, não apresentam os sintomas clássicos da doença. Com isso, este paciente pode não receber nunca o diagnóstico da doença de Fabry. Porém esta mutação causa danos ao coração e quanto mais cedo ocorrer o diagnóstico, melhor será a resposta ao tratamento.



Por isso, é importante que os médicos pensem na doença de Fabry quando um paciente apresentar doenças cardíacas como hipertrofia, disfunção diastólica, arritmias, e estas não estiverem relacionadas a outra patologia ou acontecer em pacientes jovens.

Pacientes já diagnosticados com a doença de Fabry devem realizar exames periódicos junto a um médico cardiologista para prevenir doenças cardíacas, relacionadas ao acúmulo do Gb3.

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

(2) Anderson-Fabry disease clinical manifestations and impact of disease in cohort of 60 obligate carrier females.

(3) Linthorst G.E. et al Netherlands Heart Journal, Vol 4, Number 3, 100-105, March 2006,

(4) Frishman W. et al, Cardiology in Review, Vol 17, Number 1, January/February 2009.

Plantão Médico

A doença de Fabry e os sintomas gastrintestinais

A deficiência da enzima α -GAL nos portadores da doença de Fabry resulta no acúmulo da globotriaosilceramida (Gb3) no endotélio vascular, e conseqüentemente nas complicações renais, cardíacas, gastrointestinais e cerebrovasculares. A DF é progressiva e seu quadro clínico variável, os sintomas podem iniciar na infância ou na adolescência e as mulheres possuem sintomas mais atenuados. Em relação aos sintomas gastrointestinais, embora a literatura descreva a presença em aproximadamente 70% dos pacientes com DF e considere mais frequente em homens (98%), o estudo recentemente publicado por Hoffmann e colaboradores mostrou dados diferentes. Esses autores avaliaram 342 portadores de DF e detectaram que 52% dos pacientes apresentavam queixas gastrointestinais. O interessante foi que essas queixas foram mais comuns em mulheres (54,2%). Quanto aos sintomas gastrointestinais, o estudo revelou:

- Dor abdominal: queixa mais frequente (32,5%), com média de início aos 14 anos. Não houve diferença de prevalência entre homens e mulheres, porém foi mais freqüente nas crianças.
- Diarreia: presente em 20,5% dos pacientes, sendo mais frequente em homens. O início dos sintomas foi aos 15,5 anos e semelhante a dor abdominal, a diarreia foi mais referida por crianças.
- Constipação: referida por 13,5% dos pacientes, início por volta dos 17,5 anos, mais comuns em mulheres.

Diferentemente da dor abdominal e da diarreia houve prevalência igualitária entre adultos e crianças.

- Náuseas e vômitos: prevalência de 12,3% dos pacientes, sendo mais comum entre os homens. A média de início dos sintomas foi aos 12,5 anos de idade e as crianças referiram mais essa queixa quando copadas aos adultos.
- Outros sintomas: hemorroidas (8,5%), úlcera gástrica (4,4%) e pancreatite (0,9%).

Quanto ao tratamento para as queixas gastrointestinais, recomenda-se uma dieta pobre em gorduras e o uso de sintomáticas, como: antieméticos, analgésicos, protetores gástricos e medicações procinéticas. Porém, essas medicações apenas podem ser utilizadas após avaliação e prescrição médica. A terapia de reposição enzimática é fundamental para os pacientes com DF, uma vez que reduz significativamente a prevalência desses sintomas, principalmente nas crianças e nos homens.

Dra. Ana Carolina de Paula
Médica-Mestre pela HCFM-USP em
2006 Responsável pelo serviço de
genética e pelo centro de reposição
enzimática do Hospital Municipal da
Criança de Guarulhos



Arte & Cia

SEGUE TEU DESTINO

Ricardo Reis
(heterônimo de Fernando Pessoa)

Segue o teu destino,
Rega as tuas plantas,
Ama as tuas rosas.
O resto é a sombra
De árvores alheias.

A realidade
Sempre é mais ou menos
Do que nós queremos.
Só nós somos sempre
Iguais a nós próprios.

Suave é viver só
Grande e nobre é sempre
Viver simplesmente.
Deixa a dor nas aras
Como ex-voto aos deuses.



Foto: André Castro - Paciente de Fabry
Trinfo- RS