

Meu tratamento

MINHA HISTÓRIA

Na infância surgiram os primeiros sinais. O que mais me incomodava era a falta de transpiração e a intolerância ao calor. Aos 11 anos as dores se tornaram cada vez mais intensas. Recebi vários diagnósticos de mais de 40 médicos de 10 especialidades diferentes.

O pior de tudo era ouvir de alguns médicos que eu não tinha nada, que era psicológico. Com o passar dos anos, os sinais da doença foram se agravando até que fui obrigado a fazer um transplante de rins. Finalmente, o nefrologista Dr. Euler Lasmar desconfiou que eu fosse portador da doença de Fabry. Ao receber a confirmação da doença fiquei aliviado. Finalmente acabaram as dúvidas, desconfianças, principalmente dos peritos do INSS, que nunca ouviram falar desta doença.

Na escola, no trabalho como ferroviário ou na vida particular, minha luta sempre foi buscar a superação e mostrar que podia conviver com os sintomas e cumprir com meus deveres. Deus esteve e está sempre ao meu lado durante minha jornada, bem como meus familiares e amigos. Faço tratamento com a reposição enzimática desde maio de 2006. Espero que minha saúde melhore, que eu tenha menos limitações, pois a doença marca sua presença diária com seus sintomas, embora junto com ela o otimismo também esteja presente na minha vida

Ricardo Mansur, paciente de Fabry, 42 anos

Plantão Médico



A dor na Doença de Fabry

Um dos principais sintomas na doença de Fabry é a dor. Em geral, ocorre nas extremidades do corpo (mãos e pés), sendo também chamada de acroparestesias. É talvez o sintoma da doença mais debilitante, pois inicia-se ainda na infância, em intensidade e frequência que ninguém consegue prever. Sabe-se que acomete mais o sexo masculino, mas algumas mulheres têm dores intensas e freqüentes, muito semelhante a dos homens. A exposição ao calor ou ao

frio, exercícios físicos (desde uma simples caminhada até um esforço muscular leve a moderado), e por vezes quadros de infecções podem causar uma crise intensa de dor, que pode durar horas até vários dias, por vezes acompanhada de febre – é a chamada “Crise de Fabry”.

A dor é do tipo neuropática, semelhante a que acomete diabéticos, mas os medicamentos para combatê-la muitas vezes não funcionam, e são necessárias associações de várias outras drogas, além de banho com água fria, repouso entre outras.

A dor pode melhorar com a terapia de reposição enzimática, mas o tempo necessário para que essa melhora ocorra varia muito de pessoa para pessoa. A acupuntura é uma técnica bastante utilizada hoje em dia no tratamento de dor crônica, podendo ser mais um recurso terapêutico para amenizar este importante sintoma.

Dr Luiz Roberto M. de Carvalho - Nefrologista
Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo - RS

Arte & Cia

Ser humano

Mais um dia passa...
 Não sei mais se são dores profundas...
 Ou quem sabe apenas psicológicas...
 Mas vivo o dia, a hora, o segundo...
 Sem ao menos me importar com Fabry...
 Para alguns aquela menina normal,
 querida e alegre de sempre...
 Para outros meu olhar triste e
 descompreendido...
 Quem sabe um dia poderei dizer...
 Lutei, venci, sofri mas valeu a pena...
 Passado, se foi, Futuro virá? Dará tempo?
 PRESENTE é o que quero viver
 intensamente...
 Mas graças a Deus hoje posso dizer...
 Sou

Feliz
Alegre
Batalhadora
Rica
Y [...]!!!

Karen Girardi Pelissaro
Paciente de Fabry - Lagoa Vermelha, RS



ABRAFF

FABRY BRASIL

Edição nº 3, Dez. | Jan. 2008

Conta-Gotas

Eventos reúnem pacientes de Fabry

Fabry em SP

O mês de novembro foi marcado por dois importantes eventos. Com o tema "União pela qualidade de vida", cerca de 50 pacientes de doenças genéticas raras como Fabry, Mucopolissacaridose e Pompe reuniram-se em São Paulo nos dias 12 e 13 de novembro. O encontro foi promovido pelo Instituto Saúde Direito de Todos (Isad) e apoiado pela Abraff e pela Abrapompe.

Fabry em MG

No dia 15 de novembro foi a hora dos mineiros se reunirem em Itaúna (MG) para compartilhar as experiências e informações sobre Fabry. O evento foi promovido pela Associação Mineira dos Portadores e Amigos de Goucher (AMPAG). O presidente da ABRAFF, Wanderlei Cento Fante, fez uma importante explanação sobre os tratamentos, a história da entidade e sua experiência com a doença.

Palavra do Presidente

Querido Leitor



É hora de dizer "adeus" ao ano de 2007 e celebrar o Ano Novo que se inicia! Viva 2008! A ABRAFF aproveita esta oportunidade para desejar um ano repleto de muita saúde e paz a todos os pacientes, familiares, médicos e apoiadores da entidade.

Para aproveitar toda esta energia da renovação tenho o prazer de anunciar e congratular a nova diretoria da ABRAFF, eleita em novembro de 2007. Aproveito ainda para agradecer o apoio de nossos associados, que por unanimidade, possibilitaram a minha reeleição. A nova diretoria será responsável pela ABRAFF no próximo quadriênio.

Novo ano, nova diretoria. É chegado o momento também de construir uma nova história na saúde do Brasil, mudar a história do acesso a medicamentos. A ABRAFF pretende fazer parte ativamente desta mudança, tão necessária em nosso País.

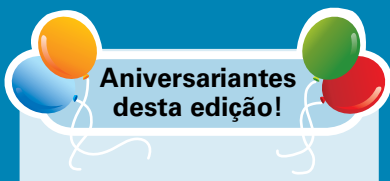
Convidamos a todos para esta mobilização! Tenho certeza que juntos poderemos reverter os cenários adversos que surgem a cada dia, na luta pelo acesso ao tratamento para os portadores de Fabry e outras doenças raras. Acima do acesso, como cidadãos brasileiros, precisamos fazer valer o direito à Saúde e à dignidade, sempre.

Outra missão da ABRAFF para 2008 será a promover eventos nas principais cidades do Brasil, encontros com pacientes e familiares para dividirmos experiências e compartilharmos o conhecimento, inclusive junto à classe médica. Precisamos levar aos diversos públicos informações sobre as doenças órfãs, principalmente para os legisladores. Somente entendendo o que é ser portador de uma patologia rara será possível que nossos políticos, finalmente, promulguem uma lei que acabe com a burocracia para conseguir medicamentos de alto custo no Brasil.

Desejo a você uma ótima leitura e aproveito para convidar a todos para participar com sugestões, críticas, perguntas e o que mais achar conveniente. Não deixe de mandar seu e-mail para fabry@fabry.org.br!

Boa leitura!

Wanderlei Cento Fante
Fundador Presidente – ABRAFF



Aniversariantes
desta edição!

DEZEMBRO

- ▶ 04, **Adriana Wust P.**
- ▶ 08, **Neide Siveira**
- ▶ 08, **Wanderlei C. Fante**
- ▶ 10, **Grasiele B. Reinheimer**
- ▶ 27, **Robson Ozore**

JANEIRO

- ▶ 02, **Katia Girardi**
- ▶ 03, **José O. Junior**
- ▶ 04, **Diana Cevoli**
- ▶ 08, **Edenaldo ferreira**
- ▶ 11, **Bruno R. Lima**
- ▶ 12, **Vani Slongo**
- ▶ 15, **Angela Brito**
- ▶ 19, **Tania Denise O. Garcez**
- ▶ 27, **Ari Slongo**
- ▶ 31, **Luiz C. Corrêa**

Fique por dentro

As chaperonas vêm aí

Quem nunca sonhou com um tratamento que evitasse as infusões ou reduzisse o tempo para receber a terapia? Pois este sonho pode ser real em um futuro não muito distante, graças à descoberta de uma nova tecnologia conhecida como “chaperonas farmacêuticas”.

Pesquisadores anunciaram recentemente o desenvolvimento de novas terapias de administração oral para pacientes de Fabry, Gaucher e Pompe. O medicamento para a doença de Fabry encontra-se na fase II da pesquisa clínica e deve estar disponível para os pacientes em 2010. Em dezembro de 2007, foram divulgados os resultados dos estudos da fase II. O estudo avaliou a segurança e a tolerabilidade da nova terapia em pacientes de Fabry. Os resultados positivos desses primeiros estudos mostraram o grande potencial das chaperonas farmacológicas no tratamento de pacientes com Fabry.

As chaperonas são proteínas de uma família de muitas proteínas diferentes com função semelhante: desenrolar e enrolar novamente, de forma correta ou no lugar correto, resultando assim, no caso das enzimas, numa recuperação ou aumento da atividade catalítica destas substâncias. O nome “chaperonas” vem da palavra “chaperons”, que eram aqueles meninos que ajudavam os nobres renascentistas a vestir as roupas complicadíssimas e colocar aquelas perucas enormes. É um importante passo na pesquisa da doença de Fabry e outras patologias do depósito lisossômico.

Entenda como nasce um medicamento

Fase 1 - a primeira fase de uma pesqui-

sa para um novo medicamento testa a farmacologia clínica em seres humanos, ou seja, avalia a atividade biológica dentro do corpo humano.

Fase 2 - conhecida como investigação clínica, é testada em um número maior de pacientes acometidos pela doença para a qual o medicamento é indicado. Avalia principalmente a eficácia e a segurança, além de ajudar na definição da posologia do produto.

Fase 3 - na terceira etapa de pesquisa de um novo medicamento, os pesquisadores iniciam os ensaios clínicos com um número maior de pacientes, testando a eficácia clínica comparada à segurança do produto. Normalmente na fase 3 vários Países participam dos estudos.

Fase 4 - nesta fase o produto é submetido para aprovação das agências reguladoras e já pode ser utilizado com total segurança por todos os pacientes.

Nova diretoria ABRAFF

No dia 13 de novembro, em assembleia geral, foi eleita a nova diretoria da ABRAFF para o próximo quadriênio 2008-2012. O fundador-presidente da ABRAFF, Wanderlei Cento Fante, foi reeleito por unanimidade pelos associados.

Veja abaixo o novo corpo diretivo da ABRAFF

Presidente: Wanderlei Cento Fante

Vice-Presidente: Adriana Slongo

1º Secretário: Ricardo Mansur

2º Secretário: Fernando Henrique Navarro

1º Tesoureiro: Marcos Paschoal Bruno

2º Tesoureiro: Reginaldo Frazato

E por falar em Fabry...

Depois de conhecer os médicos que descreveram pela primeira vez a doença de Fabry, vamos agora conhecer melhor os mecanismos da patologia.

Afinal, por que a doença de Fabry é uma doença metabólica ?

A doença de Fabry é uma das doenças do depósito lisossômico mais comuns. É uma condição genética, hereditária, que causa a deficiência da enzima alfa-galactosidase.

O corpo humano é muito complexo. Dentro dele, milhares de reações químicas ocorrem envolvendo os alimentos que ingerimos, o ar que respiramos, a nossa adaptação ao meio ambiente, o nosso crescimento e desenvolvimento.

As enzimas são proteínas especiais produzidas pelo organismo que permitem a ocorrência das reações químicas. Algumas vezes, o organismo não produz uma determinada enzima em quantidade suficiente ou a enzima que é fabricada não trabalha adequadamente. No caso dos pacientes de Fabry, a enzima que não é produzida ou é fabricada de modo insuficiente é a alfa-galactosidase.

As reações químicas que dependem desta enzima ficam prejudicadas. Se a atividade da enzima é inferior a 10% de sua função ela é considerada deficiente. Normalmente, deficiências enzimáticas acarretam problemas médicos. Problemas de saúde decorrentes da falta de uma enzima são conhecidos como doenças metabólicas, ou seja, o metabolismo ou os processos químicos do organismo não estão acontecendo normalmente.

Manifestações da doença de Fabry

A falta da enzima alfa-galactosidase nos pacientes de Fabry acarreta o acúmulo da substância Gb3. Este acúmulo ocorre em quase todos os órgãos como cérebro, coração, olhos, pele, orelhas, rins, sistema gastrointestinal e vasos sanguíneos.

A doença de Fabry é um erro inato do metabolismo, isto significa que a criança já nasce com a alteração genética, sendo possível diagnosticar precocemente. Porém, as manifestações clínicas demoram a aparecer. Em ambos os sexos decorrem 12 anos entre o início dos sintomas e o estabelecimento do diagnóstico. Nas mulheres, o aparecimento dos sintomas ocorre seis anos mais tarde se comparado aos homens atingidos pela patologia.

Muitos pacientes com Fabry são examinados por diversos especialistas antes de chegar a um diagnóstico exato. Estima-se que 40% dos pacientes são tratados como portadores de reumatismo, devido às dores causadas pelo acúmulo de Gb3 nas articulações.

Quais são os sinais e sintomas da doença ?

As manifestações iniciais mais freqüentes na doença de Fabry são dermatológicas, neurológicas e gastrointestinais.

Os sinais dermatológicos ocorrem em mais de 80% dos pacientes de Fabry na forma de angioqueratomas ("angio" vem de vaso sanguíneo e "queratoma" endurecido ou caloso). Normalmente são mais comuns na região das virilhas e tronco.

A dor é um sintoma precoce, muitas vezes debilitante, observada em cerca de 77% dos portadores de Fabry. Normalmente, os pacientes são atingidos por crises de dores torturantes. Além disto, outra característica muito observada é a redução do suor. Como consequência, os pacientes têm uma baixa tolerância ao calor e à prática de exercícios físicos.

Mais da metade dos pacientes também apresenta problema no sistema gastrointestinal como dores abdominais, distensão, diarreia, intestino preso, falta de apetite, saciedade precoce, náuseas e vômitos.

Mais tardiamente, os pacientes que não receberam diagnóstico e tratamento precoces apresentam insuficiência renal crônica, podem sofrer um AVC (acidente vascular cerebral) ou um ataque isquêmico transitório, anormalidades na córnea, cristalino, retina e disfunções cardíacas como aumento do ventrículo esquerdo do coração.

Na próxima edição leia como é feito o diagnóstico da doença de Fabry, como a doença é transmitida e quais são as perspectivas para o tratamento.

