

Meu tratamento

Meu nome é Diana Cevoly, tenho 23 anos de idade. Gostaria de contar um pouco da minha história. Sou portadora da doença de Fabry. Atualmente estou em tratamento. Porém, antes de iniciar a terapia com a reposição enzimática, eu era uma pessoa muito triste, não tinha ânimo para nada, sofria de fadiga crônica, depressão, além de apresentar vários outros sintomas da doença.

Mas, com a ajuda da ABRAFF, consegui iniciar meu tratamento e hoje me sinto bem melhor fisicamente, estou mais animada, tenho muita vontade de viver. Além disto, hoje sei que tenho um futuro pela frente, há uma esperança que foi dada com o tratamento.

Minha qualidade de vida tem melhorado e espero que como eu outros pacientes consigam tratamento para que também possam ter mais alegria de viver e esperança em um futuro melhor!

Diana R. Cevoly, São Paulo

Plantão Médico



Charles M. Lourenço
Médico Geneticista

Doença de Fabry: Uma Desafio Multidisciplinar

A doença de Fabry é considerada multissistêmica porque seus sinais e sintomas envolvem diferentes órgãos e sistemas do corpo, o que representa um desafio no diagnóstico dessa enfermidade. Não é à toa que se trata de uma doença subdiagnosticada e, não raro, os pacientes passam por uma série de profissionais até o diagnóstico correto ser feito. Isso, infelizmente, atrasa o tratamento adequado e faz com que o indivíduo enfrente uma verdadeira "via-crúcis" até chegar ao diagnóstico exato.

Devido às manifestações clínicas de Fabry há necessidade de vários profissionais envolvidos no tratamento dos pacientes. O diálogo entre os diversos especialistas é fundamental não só para o diagnóstico do paciente, mas para o manejo clínico das complicações associadas à patologia de base e instauração das medidas terapêuticas adequadas.

A doença de Fabry, como nenhuma outra doença de depósito lisossômico, 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 convergir ações em prol de assegurar o bem-estar do paciente. Além disto, este acompanhamento multidisciplinar mostra-se fundamental frente ao recente advento do tratamento específico com reposição enzimática, que pode melhorar a qualidade de vida desses indivíduos, bem como reduzir a progressão da doença em vários casos.

Arte & Cia



O Aleijadinho

Nesta edição vamos homenagear o maior escultor barroco, símbolo da Arte Sacra de Minas Gerais e do Brasil, Antão Francisco Lisboa, o "Aleijadinho" (1730-1810).

Suas controversas enfermidades com diagnósticos de doença de Hansen, reumatismo deformante e porfiria não o impediram de esculpir. Mesmo com as mãos amarradas nos martelos trabalhou até 82 anos. Ele somente deixou de produzir sua arte devido à cegueira que o acometeu.

Contamos com a sua colaboração para compor o espaço na próxima edição!



ABRAFF

FABRY BRASIL

Edição nº 5, Abril | Maio 2008

Conta-Gotas

ABRAFF participa de evento em SP

Nos últimos dias 26 e 27 de abril, a Abraff, representada pelo seu presidente, Wanderlei Cento Fante, participou de um encontro promovido pelo Instituto Saúde Direito de Todos (ISAD). O objetivo do evento foi mostrar como é possível melhorar a qualidade de vida de pacientes com Fabry, MPS, Gaucher e Pompe.

Foram convidados representantes de entidades ligadas às doenças de depósito lisossômico e alguns movimentos que militam em favor das doenças que ainda não têm o tratamento garantido no Brasil, como o Movimento pelo Direito à Vida.

O presidente da Abraff ministrou uma palestra sobre o trabalho da associação e mostrou que é preciso unir esforços para que todos tenham o tratamento incluído na lista de medicamentos de alto custo do Ministério da Saúde.

Aniversariantes desta edição!

ABRIL

- ▶ 05, **Wanderlei Bertoncini**

MAIO

- ▶ 04, **Tania Cristina Antunes**
- ▶ 05, **Cleide N. Veloso**

Palavra do Presidente

Querido Leitor

Em primeiro lugar gostaria de dizer que estou imensamente feliz pelo apoio encorajador enviado dos quatro cantos do Brasil. Isto nos dá a motivação necessária para continuar o nosso trabalho e poder assim ajudar a todos os portadores de Fabry do Brasil e da América Latina.

Tenho recebido inúmeros e-mails de elogio ao nosso boletim, que está mesmo fazendo muito sucesso. Como eu já disse, 2008 é um ano de muito trabalho e de muitas mudanças para nós pacientes de Fabry. A cada dia recebo notícias de mais e mais pacientes que finalmente puderam ser diagnosticados.

E por falar em diagnóstico, é fundamental unir nossos esforços para levar informações sobre a doença de Fabry a todos os níveis da sociedade, seja para os médicos, para os familiares, para os jornalistas e para o público leigo. Em um país de proporções gigantescas como o Brasil, há muito trabalho para se fazer quando falamos do diagnóstico precoce e correto da doença de Fabry. E cada um de nós faz parte desta missão tão singular.

Em breve, teremos um rico material, em forma de livro, que poderá ser útil nos encontros e nas ocasiões em que seja necessário abordar a doença. Gostaria ainda de dizer que nosso escritório anda agitado por conta de diversas visitas que estamos recebendo de pacientes, de apoiadores da causa e outros interessados. Da mesma maneira, eu tenho me esforçado para visitar algumas localidades onde há pacientes.

Recentemente, estive na cidade de Sorocaba, interior de São Paulo e pude conhecer de perto uma família com 11 pacientes portadores da doença de Fabry. Foi gratificante ouvi-los e poder oferecer ajuda. Mas, o mais importante foi oferecer esperança em um futuro melhor, pois já há tratamento para a doença.

Nossa luta é incansável, porque apesar de todas as conquistas, o tratamento para a doença de Fabry ainda não é garantido no SUS, a todos, da mesma maneira. Mas com garra, força e perseverança estou certo que chegaremos lá muito em breve!

Boa leitura!

Wanderlei Cento Fante
Fundador Presidente – ABRAFF

Fabry Brasil é uma publicação da
Associação Brasileira de Pacientes Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares
Presidente: Wanderlei Cento Fante | Vice-Presidente: Adriana Slongo
Endereço: R Irene Palma, 212 | Campinas- SP | 13054-060
e-mail: fabry@fabry.org.br | www.fabry.org.br | Tel (19) 3224- 4210

Fabry entrevista

Confira a entrevista feita pelo Fabry Brasil com a advogada Maria Cecília



Dra. Maria Cecília Branco de Oliveira
Advogada

1. Como é o seu trabalho junto aos portadores de doenças raras ?

Há 4 anos iniciei meu trabalho junto aos portadores de doenças graves. Desde então me apaixonei por esta área do direito, pois pude utilizar a minha profissão para ajudar a salvar a vida de muitas pessoas, diminuir sofrimentos e resgatar a esperança.

2. Qual a posição do Brasil em relação ao acesso aos tratamentos de alto custo ?

Acredito que, infelizmente, o Brasil esteja muito aquém das necessidades dos portadores de doenças graves. O acesso a determinados tratamentos ainda continua muito difícil. Falta uma política eficaz para agilizar e facilitar o registro de novos medicamentos e após o registro, a inclusão na relação de tratamentos excepcionais do Ministério da Saúde. Em contrapartida, o nosso judiciário, notadamente nossos tribunais superiores, têm se mostrado, extremamente eficazes e favoráveis na garantia dos direitos de acesso aos tratamentos necessários a salvar a vida de considerável parte da população brasileira.

3. Em relação aos direitos dos pacientes, há algum benefício da lei ?

Existem alguns benefícios que os portadores da doença de Fabry poderão pleitear, entre eles a isenção do imposto de renda da aposentadoria, quitação da casa própria, etc.

4. Qual é o caminho para a obtenção de um tratamento de alto custo hoje no Brasil ?

Atualmente no Brasil, a grande maioria dos tratamentos de alto custo, e aí podemos incluir a terapia para tratamento da doença de Fabry, somente será obtida mediante o ingresso em juízo. O interessado, de posse do laudo médico, da receita e alguns documentos pessoais, deverá procurar um advogado especializado neste assunto, para que este venha a defender judicialmente seu direito de acesso ao tratamento prescrito por seu médico.

5. Em média, pela sua experiência, quanto tempo leva um processo judicial para obter medicamentos ?

O tempo varia um pouco, dependendo do juiz que analisará a causa. Em média conseguimos uma determinação judicial entre 10 a 15 dias da propositura da ação. Esta ordem judicial será encaminhada ao órgão competente, seja a nível federal, estadual ou municipal, para que o mesmo dê o encaminhamento ao processo de compra/aquisição do medicamento ou liberação do procedimento médico necessário.

6. Uma mensagem final

Tenho a esperança que um dia todo cidadão brasileiro, e em especial nossos representantes no governo, adquiram um grau ético capaz de possibilitá-los a olhar para cada indivíduo como se estivessem olhando para si próprios e para os seus familiares mais queridos. Acredito que assim teremos um governo capaz de realmente trabalhar a favor da população brasileira, priorizando o acesso à saúde e garantindo a vida e a dignidade de todo cidadão.

E por falar em Fabry...

Como a doença de Fabry afeta as mulheres?

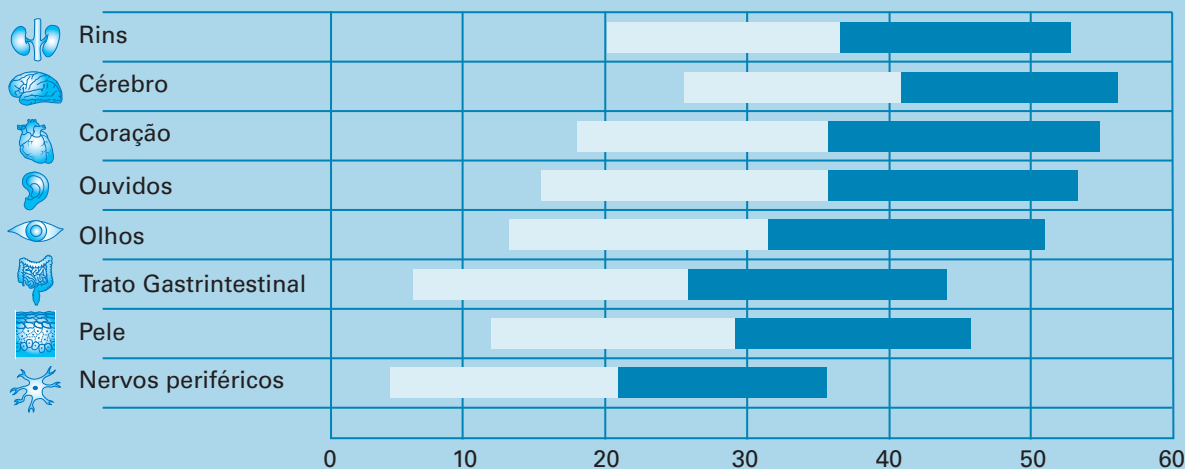
A doença de Fabry é ligada ao cromossomo X (ou ligada ao sexo). Portanto afeta homens e mulheres de maneira diferente. Uma mulher herda um cromossomo X da mãe e um cromossomo X do pai. Se um dos cromossomos estiver afetado pela mutação, ela poderá apresentar sintomas da doença. Esta mulher é considerada uma heterozigota, porque tem um cromossomo normal e outro afetado. Ela será portadora da doença e poderá, assim, passar a doença para seus filhos.

Até bem pouco tempo atrás, acreditava-se que as mulheres portadoras de Fabry eram assintomáticas. Porém, a experiência clínica mundial mostrou que é nítido que as mulheres com um

cromossomo X afetado apresentam muitos sinais e sintomas da doença. Somente algumas pacientes podem permanecer completamente assintomáticas. Outras serão tão afetadas quanto os homens homocigotos, variando apenas o momento de aparecimento dos sintomas. A expectativa de vida também é reduzida nas mulheres com a doença de Fabry.

Em 2001, foi realizado um estudo¹ com 60 pacientes portadoras da doença de Fabry, na Inglaterra. Um terço das entrevistadas apresentava na época episódios constantes de dores, sendo que elas reportaram o grande impacto disto em suas vidas. Cerca de 52% das mulheres apresentavam dores no peito e palpitação.

Início dos sintomas em 396 indivíduos adultos do sexo feminino segundo Fabry Outcome Survey (FOS)³



A mudança das barras para a cor escuro indica a idade média do início dos sintomas.

A fadiga foi a manifestação mais comum das mulheres portadoras da doença de Fabry, sendo relatada por 66% das entrevistadas. O segundo sinal mais frequente foi o angioqueratoma, relatado por 35% das pacientes. Embora a literatura médica mostre que a hipohidrose ocorre em 1% das portadoras de Fabry, neste estudo 32% das entrevistadas relataram episódios de hipohidrose. Cerca de 31% das entrevistadas apresentava diminuição da função renal e mais da metade apresentava problemas intestinais.

Em 2003, outro estudo² foi realizado, desta vez para testar a efetividade da terapia de reposição enzimática nas mulheres portadoras de Fabry. Os resultados mostraram que além de seguro, o tratamento melhorou a função cardíaca, diminuiu

a eliminação de Gb₃ na urina e no plasma e teve um impacto significativo na qualidade de vida das pacientes.

Desta maneira, as mulheres que possuem um cromossomo com a mutação para a doença de Fabry devem receber o acompanhamento médico adequado para evitar complicações relacionadas à doença.

Referências:

1. Anderson-Fabry disease clinical manifestations and impact of disease in cohort of 60 obligate carrier females. 2. Enzyme replacement therapy in heterozygous females with Fabry disease: Results of a phase IIIB study. 3. Beck M. In: Mehta A, et al (eds). Fabry disease: perspectives from five years of FOS, 2006.