



Conta-Gotas

Você sabia ?

Que a doença de Fabry

1. Foi descrita pela primeira vez em 1897;⁽¹⁾
2. É uma das doenças de depósito lisossômico mais comuns;⁽¹⁾
3. É associada à mutação do cromossomo X;⁽³⁾
4. Afeta quase todos os órgãos do corpo humano;⁽⁴⁾
5. É geralmente subdiagnosticada devido aos diferentes sintomas clínicos;⁽⁵⁾
6. É mais difícil de ser diagnosticada nas mulheres que nos homens;⁽²⁾
7. Muitas vezes é confundida com doenças reumáticas;⁽⁴⁾
8. Sem tratamento, reduz a expectativa de vida nos homens em 20 anos e nas mulheres em 15;⁽⁶⁾
9. Demora, em média, 12 anos, para ser diagnosticada, entre o início dos sintomas e o estabelecimento final do diagnóstico.⁽⁴⁾

(1) Beck M, Ries M. Fabry disease: clinical manifestations, diagnosis and therapy, 2001. (2) Barbey F, et al. Curr Med Chem Cardiovasc Hematol Agents 2004;2:277-86. (3) Bishop DF, et al. Proc Natl Acad Sci USA 1988;85:3903-7. (4) Beck F, et al. In: Mehta A, et al (eds). Fabry disease: perspectives from five years of FOS, 2006. (5) Mehta A. Hosp Med 2002; 63:347-50. (6) MacDermot KD, et al. J. Med Genet 2001; 38: 750-60.

Palavra do Presidente

Querido Leitor

Esta é uma edição muito especial do **Fabry Brasil**. Estamos completando nosso primeiro ano de circulação. Fato que muito nos orgulha, pois ao disseminar as informações sobre a doença de Fabry e compartilhar nossas experiências, estamos cumprindo parte da missão da ABRAFF. Quando iniciamos um projeto, nunca sabemos ao certo que resultados virão, porém se nada fizermos, não haverá nenhum resultado.

As atividades da ABRAFF em 2008 foram intensas. Pela primeira vez pudemos participar do F.I.N (Fabry Internacional Network), em Amsterdã, que reuniu centenas de pacientes de Fabry de todo o mundo. Estivemos presentes, também pela primeira vez, no 54º congresso Brasileiro de Genética Clínica, em Gramado. Realizamos diversas visitas a pacientes no Rio Grande do Sul, São Paulo, Minas Gerais e Santa Catarina, entre outras atividades.

Em 2008, novas perspectivas se abrem para a ABRAFF e para os portadores de Fabry no Brasil. Sabemos que este ano, o número de pacientes identificados aumentou consideravelmente, e hoje nossa comunidade já ultrapassa 200 pacientes. Entretanto, a falta de acesso ao tratamento, tanto o específico, quanto aos tratamentos de apoio como fisioterapia, suporte psicológico e equipe multidisciplinar, ainda é um grave problema enfrentado por todos os portadores de Fabry no Brasil.

É importante lembrar a todos, que a doença afeta vários órgãos e sistemas do organismo e por isso deve ser tratada por médicos de várias especialidades como cardiologista, nefrologista, neurologista, etc. Este acompanhamento multidisciplinar é fundamental para assegurar a saúde do paciente portador de Fabry e deve ser garantido pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

Mas não vamos perder a confiança e a esperança, que, no próximo ano, juntos, possamos lutar para garantir o acesso aos tratamentos para todos os portadores de Fabry e mudar, positivamente, as vidas de pacientes e familiares. Em 2009, outros tratamentos devem ser aprovados no Brasil, e no próximo ano nosso trabalho continuará, tanto na divulgação da doença, quanto no fortalecimento da nossa entidade e em novas iniciativas que estão por vir.

Desejo a todos os leitores, em meu nome e em nome da ABRAFF, um Feliz Natal e um Ano Novo repleto de paz, saúde, amor e prosperidade. Que possamos renovar nossa fé e perseverar em nossos objetivos.

Que 2009 seja a aurora de uma grande realização para nós todos, pacientes, familiares, médicos e apoiadores da doença de Fabry.

Boas Festas!

Wanderlei Cento Fante
Fundador Presidente- ABRAFF

Aniversariantes
desta edição!

OUTUBRO

14, Rodolfo Filho
19, Jefferson Borda

NOVEMBRO

23, Welber Matias
10, Rosaine Tonicelli

Fique por dentro



A chegada do Ano Novo inspira a intenção de mudar, de inovar, de transformar. De encarar a vida de uma nova maneira. O Fabry Brasil preparou 9 Dicas para ajudar você, em 2009, a melhorar seus hábitos e atitudes, em prol de uma vida mais saudável e equilibrada! Confira!

1- Relaxe

A prática regular de alguma técnica de relaxamento tem efeitos profundos no sistema imunológico, além de ajudar a baixar a pressão arterial e a reduzir os níveis de colesterol.

pode ajudar, além de ser uma maneira segura de falar de seus sentimentos.

6- Perdoe-se e perdoe

É cientificamente comprovado que guardar mágoas pode acarretar problemas de saúde. Aprenda a perdoar as pessoas e a perdoar-se também.

2- Mantenha o pensamento positivo

A maneira com se pensa tem uma influência poderosa sobre o corpo. A mente determina a visão que cada um tem de si mesmo e do mundo ao seu redor. Transforme pensamentos negativos em positivos. Mudanças de padrões mentais podem ser o ponto pé inicial para a promoção de uma grande mudança na sua vida.

7- Cuide da sua saúde

Se estiver fumando, PARE! Se estiver acima do peso- faça uma dieta saudável e caminhadas no parque, na praia! Coma frutas, verduras, legumes! Beba muita água! Adote hábitos saudáveis. SEMPRE!

3- Sorria!

Sorria mais, quando rimos estimulamos a circulação e aumentamos a frequência cardíaca. Os psicólogos encaram o humor também como uma forma vital de lidar com os problemas do dia-a-dia. O riso ajuda a promover e a manter a saúde mental, pois as pessoas com um sentido de humor bem desenvolvido têm geralmente menos problemas emocionais do que as que sentem dificuldade em rir.

8- Limpe, arrume, organize

Arrume, limpe ou organize sua casa ou seu local de trabalho. Quando a vida parece estar descontrolada é um ótimo exercício. Além disto, lembre-se de jogar fora o que não presta e doar aquilo que você não usa ou não precisa mais.

4- Faça algo que nunca fez e sempre teve vontade de fazer

Praticar atividades diferentes como um curso de dança, de pintura, culinária, jardinagem, ajuda no equilíbrio emocional e ajuda também a canalizar os efeitos negativos do stress, além de possibilitar a integração com novas pessoas.

9- Seja Solidário!

Participe de alguma atividade voluntária. No Brasil existem diversas iniciativas, nas mais diversas áreas. Ser voluntário pode aumentar seu círculo de amizades, ajudar no desenvolvimento pessoal e profissional, ajudar no desenvolvimento de novas potencialidades e contribuir para a construção de uma sociedade mais justa.

5- Faça um diário! Escreva!

Entre 60% e 90% dos processos de cura de doenças e do controle do stress estão ligados à mente. Escrever aquilo que incomoda

E por falar em Fabry...

1- Meu organismo um dia, pode voltar a produzir a enzima que falta/é deficiente.

Mito: A doença de Fabry é causada por uma mutação genética, é um erro inato do metabolismo, portanto não há nenhuma probabilidade que o organismo volte a produzir a enzima deficiente ou ausente. Portanto, atualmente apenas o tratamento específico para a doença é a reposição da enzima através de infusões intravenosas.

2- Alguns alimentos devem ser evitados pelos portadores de Fabry.

Verdade: Como muitos pacientes portadores da doença de Fabry apresentam sintomas gastrointestinais 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 gastrointestinais interferem na qualidade de vida do paciente.

3- Exercícios físicos não são recomendados para portadores da doença de Fabry.

Mito: Como a doença de Fabry atinge o sistema que regula a temperatura do corpo, através do suor, alguns pacientes podem apresentar intolerância ao exercício físico, pois não conseguem controlar a temperatura do corpo. Em outros, a dor (acroparestesia) também pode incomodar na prática de exercícios. Portanto, não há como generalizar. É importante que cada paciente, através de seu médico, busque formas de praticar atividades físicas compatíveis com sua condição de saúde e possibilidade. Para alguns pacientes, inclusive, é recomendada a fisioterapia para melhorar alguns aspectos clínicos da doença e o bem-estar em geral. O tratamento com reposição enzimática pode melhorar a tolerância aos exercícios.

4- Exames de rotina podem detectar com maior precisão se o paciente já tem algum problema cardíaco ou cerebral, mesmo que não tenha nenhum sintoma.

Verdade: Como a doença de Fabry é uma doença multissistêmica, isso quer dizer que ela atinge vários sistemas e órgãos do corpo humano. Por isso é importante que o paciente tenha um acompanhamento multidisciplinar, o que inclui, entre outros, um médico cardiologista e um médico neurologista, que poderão investigar, através de exames de rotina, a saúde do coração e da parte neurológica dos portadores de Fabry, para prevenir complicações futuras.

Mitos e Verdades sobre a doença de Fabry

5- Mulheres e crianças portadores da doença de Fabry não apresentam sintomas.

Mito: Estudos clínicos demonstraram que crianças com menos de dois anos de idade podem apresentar sintomas da doença de Fabry ⁽¹⁾. As manifestações mais frequentes são de ordem neurológica e gastrointestinal e ocorrem na mesma frequência em ambos os sexos ⁽¹⁾. 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. 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.

6- A dor (acroparestesia) é um dos sintomas mais difíceis de melhorar, mesmo com o tratamento.

Verdade: A dor na doença de Fabry está relacionada com o acúmulo de Gb3 no endotélio vascular. Temos vascularização por todo o corpo, logo, todos os órgãos podem ter suas funções prejudicadas por causa deste acúmulo. Os vasos sanguíneos têm seu calibre muito diminuído nessa situação, o que prejudica ainda mais a circulação sanguínea, que já é mais afetada nos membros periféricos (pernas, pés, braço e mão). A transmissão sensorial (de impulsos nervosos) fica muito prejudicada. Os analgésicos geralmente não conseguem resolver a dor, porque ela está ligada ao depósito de Gb3. A terapia de reposição enzimática "limpa" o depósito, porém, este é um processo lento e gradativo, além do que, devemos considerar que os vasos periféricos (circulação) são os mais difíceis de serem resolvidos por sua fisiologia normal (são menos calibrosos, mais difícil circular o sangue e, conseqüentemente, a enzima).

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



Dr. Luiz Roberto M. de Carvalho
Nefrologista

Plantão Médico

Eu gostaria de saber sobre o avanço dos estudos de tratamentos para a doença de Fabry, a eficiência do tipo de tratamento atual, as perspectivas de melhora com o tratamento e quanto tempo demora para o paciente perceber as melhoras ?

Leonardo Debastiani

R: Algumas das manifestações da doença de Fabry chamam mais a atenção, como a dor nas extremidades. A maioria dos pacientes refere melhora destes sintomas poucos meses após o início da terapia de reposição enzimática. Mas outros problemas da doença, até mais importantes, progridem sem que o paciente note, como por exemplo a lesão renal. Existem evidências documentadas que a terapia de reposição enzimática detém a progressão dessa e de outras complicações da doença de Fabry. Como a terapia de reposição enzimática é uma infusão que tem que ser ministrada a cada 15 dias, com desconforto para o paciente e alto custo, novos tratamentos estão sendo investigados. Um deles é o uso de "chaperonas", medicamentos que protegem a

enzima alterada que é produzida por muitos pacientes, de modo a que ela possa ter sua atividade parcialmente restaurada. Estudos preliminares com chaperonas na doença de Fabry estão indicando bons resultados, de modo que este poderá vir a ser, no futuro, um tratamento oral, mais conveniente e de menor custo, para os pacientes afetados.



Prof. Dr. Roberto Giugliani
Chefe do Serviço de Genética Médica
Hospital de Clínicas - UFRGS

Meu tratamento

Estamos no final de ano e gostaria mais um vez de deixar aqui um pouquinho de meu relato referente ao tratamento. Já faz 2 anos que realizo meu tratamento com a terapia de reposição enzimática.

Hoje posso dizer como é bom poder participar de atividades que antes eu não conseguia, devido às complicações da doença de Fabry. Hoje posso ir à escola normalmente e realizar atividades como esportes, trabalho, posso participar de grupos, enfim uma série de coisas boas e com mais alegria e qualidade de vida.

Agradeço por poder participar do jornal FABRY BRASIL e compartilhar com os leitores um pouco da minha história.

Obrigado.

Bruno, 18 anos
Pedreira/SP

Arte & Cia



Admirar o pôr-do-sol é lembrar que não importa em que momento você parou, porque sempre haverá um novo dia para recomeçar. Em 2009, sonhe, realize, ouse!

André Castro
Triunfo- RS