

Conta-Gotas



**Livro da ABRAFF sobre
doença de Fabry**



**Folheto da ABRAFF sobre
doença de Fabry**

Palavra do Presidente

Prezado Leitor

Talvez este seja o editorial mais bem-aventurado desde que começamos a produzir o FABRY BRASIL.

Tenho a satisfação de anunciar aos queridos leitores deste boletim que finalmente publicamos o primeiro livro sobre a doença de Fabry em português, direcionado para o público em geral, da ABRAFF. Também produzimos um folheto informativo mais resumido para ser distribuído em eventos e demais ocasiões. Com toda certeza, este novo e rico material será uma ferramenta importante na disseminação de informações sobre a doença de Fabry.

Outra importante novidade é que nosso site também foi reformulado e além de ganhar uma nova identidade visual, está repleto de informações úteis e facilmente disponíveis. Conto com a participação de todos para divulgar informações sobre a doença de Fabry em suas comunidades, empresas, escolas, faculdades, etc. Só assim, juntos, poderemos vislumbrar que nossas metas sejam cumpridas e finalmente as doenças raras, incluindo Fabry, ganhem mais espaço na sociedade e nas discussões dos órgãos de Saúde.

E para completar este conjunto de boas notícias, a Agência Nacional de Vigilância Sanitária aprovou no último mês de julho mais um medicamento para o tratamento a doença de Fabry no Brasil. Desta maneira, agora, os médicos brasileiros contam com uma nova opção de terapia de reposição enzimática. Vale lembrar que o tempo de infusão desta nova enzima é bem menor. Além do tempo reduzido para a infusão, os estudos clínicos feitos com este novo tratamento mostraram que a terapia é eficaz, reduzindo a dor, o tamanho da massa do ventrículo esquerdo do coração e melhorando a qualidade de vida dos pacientes portadores da doença de Fabry.

Portanto, com tantas notícias boas, esperamos que as empresas farmacêuticas continuem a pesquisar a doença de Fabry e encontrar novas soluções de tratamento, para que possamos alcançar uma melhor qualidade de vida. Enquanto isso, vamos continuar lutando para que os medicamentos possam ser usados por todos que precisam, de maneira sistemática, através de um programa governamental que assegure igualdade e a integralidade para o tratamento da doença de Fabry.

Boa leitura!

**Wanderlei Cento Fante
Fundador Presidente- ABRAFF**



Aniversariantes desta edição!

JUNHO

04, Rogério Migliorini

27, Cristiano de Britto

JULHO

07, Tatiane Slongo

18, Antonia Tonicelli

Fique por dentro

Na última edição do Fabry Brasil aprendemos um pouco mais sobre a mutação genética que leva à deficiência ou à ausência de uma enzima chamada alfa-galactosidase nos pacientes de Fabry. Aprendemos ainda que a enzima é uma proteína codificada pelo DNA. Nas próximas edições vamos ajudar você a entender melhor como a engenharia genética funciona, o que é biotecnologia e como são desenvolvidos os medicamentos biológicos, como aqueles usados para tratar a doença de Fabry.

Biotecnologia a serviço da vida

Imagine a preparação de uma festa no Egito, no ano 1800 a.C. Para preparar o vinho, o queijo e o pão, os escravos usavam leveduras (fungos). Levedura é uma palavra que tem origem no termo latino *levare*, com o sentido de crescer ou fazer crescer. Hieróglifos egípcios sugerem que há mais de 5 mil anos a levedura é utilizada em processos fermentativos, na produção de pão, de bebidas alcoólicas e de queijos.

Esse fato histórico mostra que a biotecnologia é mais antiga do que podemos imaginar. Biotecnologia é o processo que utiliza organismos vivos ou seus derivados para criar ou modificar produtos. A palavra foi utilizada pela primeira vez em 1919, pelo engenheiro húngaro Karl Ereky.

Porém, o crescimento e o avanço nas pesquisas da biotecnologia ocorreu somente na década de 70 com o desenvolvimento da engenharia genética e principalmente com a descoberta do DNA. Engenharia genética pode ser definida como o conjunto de técnicas capazes de permitir a identificação, a manipulação e a multiplicação dos genes dos organismos vivos.

A engenharia genética manipula o DNA que existe nas células dos seres vivos e recombina os genes. Isso pode alterar, trocar ou adicionar genes de diferentes origens e criar novas formas de vida. Estas técnicas podem ser aplicadas na saúde humana, animal e na agricultura.

O impacto da engenharia genética na Medicina

A insulina, hormônio excretado pelo pâncreas se tornou, ao longo da história, uma das proteínas mais estudadas no mundo.

Durante esse tempo, os portadores de diabetes, que apresentam deficiência ou ausência de insulina, contavam com um hormônio extraído e purificado de animais, principalmente de bois e porcos. Porém, por ser de origem animal, provocava várias reações alérgicas.

Em 1978, uma jovem empresa de biotecnologia chamada Genentech produziu a primeira insulina proveniente da tecnologia do DNA recombinante, que poderia ser produzida em larga escala. Usando bactérias ou leveduras como “fábricas” em miniatura, o gene para a insulina humana foi inserido no DNA da bactéria *Escheria Coli*. Esse tipo de organismo foi escolhido pois tem a característica de se reproduzir rapidamente, o que facilita a produção de grande quantidade de proteínas. Quando se tornou largamente acessível no início dos anos 80, essa nova insulina mudou para sempre o tratamento da diabetes. Hoje, praticamente todos os portadores de diabetes usam a insulina humana para o tratamento da doença. A partir de então, outras doenças causadas por deficiências de enzimas, proteínas e hormônios se tornaram alvo das pesquisas de cientistas do ramo da biotecnologia. Como, por exemplo a doença de Fabry.

A engenharia genética e a doença de Fabry

Como já vimos em edições anteriores do Fabry Brasil, a doença de Fabry foi descoberta em 1898 por dois médicos: Johannes Fabry e William Anderson. No decorrer da história, outros pesquisadores registraram dados sobre a doença que possibilitaram o completo entendimento da patologia.

Em 1967 um pesquisador chamado Roscoe O. Brady e colaboradores demonstraram que a enzima que faltava nos portadores da doença de Fabry era a alfa-galactosidase A. Em 1989, a pesquisadora Ruth Kornreich e colegas tinham estabelecido a sequência completa do gene da alfa-galactosidase A. A partir de então, foi possível a produção da enzima *in vitro*, ou seja produzir a enzima em um ambiente controlado e fechado de um laboratório.

No próximo número iremos abordar como a terapia para a doença de Fabry se tornou uma realidade. Não perca!

E por falar em Fabry...

Os portadores da doença de Fabry possuem uma deficiência da enzima alfa-galactosidase que acarreta o acúmulo de Gb3* em várias partes do organismo. O cérebro é um dos órgãos mais atingidos pelo acúmulo de Gb3, que se concentra no endotélio vascular do cérebro (endotélio é camada interna que reveste os vasos sanguíneos). É importante entender que o sistema nervoso possui duas partes distintas: o Sistema Nervoso Central (SNC) e o Sistema Nervoso Periférico (SNP). Neste artigo iremos abordar as manifestações da doença de Fabry no SNC, que compreende o cérebro e a medula espinhal.

O cérebro necessita de nutrição contínua, através de um fluxo sanguíneo elevado e contínuo. Uma ausência de fluxo sanguíneo para o cérebro de apenas 10 segundos pode causar perda da consciência, entre outros sintomas. O acúmulo de Gb3 no sistema vascular cerebral dos pacientes de Fabry adicionado aos fatores de risco para doenças cerebrovasculares como pressão alta, diabetes, tabagismo, entre outros, aumentam a chance de desenvolvimento de doenças cerebrovasculares.

A maioria das complicações do SNC nos pacientes de Fabry têm sido atribuídas à vasculopatia cerebral =, incluindo anormalidades na anatomia dos vasos sanguíneos, comprometimento do endotélio vascular cerebral e desregulação do fluxo de sangue para o cérebro (1). Segundo um estudo(1) conduzido com 43 pacientes portadores da doença de Fabry, 64% dos homens e 72% das mulheres apresentavam um ou mais sinais ou sintomas de envolvimento do SNC devido ao acúmulo de Gb3 no cérebro.

As manifestações mais comuns em pacientes de Fabry relacionadas ao acúmulo de Gb3 no cérebro são o derrame (Acidente Vascular Cerebral – AVC), que pode ser isquêmico ou hemorrágico e o ataque isquêmico transitório (AIT) (veja mais na tabela). A frequência do AVC aumenta com a idade, sendo raro em pessoas jovens. Por esse motivo a doença de Fabry é um dos diagnósticos diferenciais em pacientes jovens com histórico de AVC.

Alguns pacientes podem apresentar ainda outros sinais e sintomas neurológicos como visão dupla (diplopia), dificuldade em articular palavras, zumbido, perda da gradual da audição, dores de cabeça, reação ocular involuntária de tremor e alteração da marcha. Outro ponto importante, que deve ser levado em consideração pelos médicos que acompanham os pacientes de Fabry, são as

Como a doença de Fabry afeta o Sistema Nervoso Central (SNC)

alterações do cérebro em exames de imagem como a ressonância magnética, por exemplo. Além disso, pacientes que tenham outros fatores de risco associados para doenças cardiovasculares devem ser acompanhados regularmente por um médico especialista.

Quando um ou mais dos sinais e/ou sintomas (ver na tabela) de um AVC ou de um AIT se instalarem é vital procurar um serviço de emergência para tratamento imediato. A avaliação médica imediata é fundamental. Quanto mais cedo é diagnosticado e tratado, maiores são as chances de recuperação e menores serão as sequelas de um AVC ou AIT. A investigação com exames complementares é realizada para melhor definir o tipo de lesão vascular que originou o AVC ou o AIT. São exames não invasivos, na quase totalidade das vezes, e que direcionam para o melhor tratamento.

Recomenda-se, por fim, que os pacientes de Fabry adotem hábitos de vida saudáveis para diminuir os fatores de risco relacionados às doenças cerebrovasculares. Além disso, os pacientes devem consultar um médico neurologista para realizar acompanhamento e exames de rotina para prevenção e se necessário tratamentos coadjuvantes à Terapia de Reposição Enzimática como tratamento da hipertensão arterial, tratamento do colesterol alto, tratamento do diabetes, etc.

*Gb3- Globotriasocilceramida | (1) Buechner et Al. J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry 2008;79:1249-1254;Jun 2008.

	AVC Isquêmico Acidente Vascular Cerebral Isquêmico	AVC Hemorrágico Acidente Vascular Cerebral Hemorrágico	Ataque Isquêmico transitório (AIT)
O que é	Conhecido popularmente como "derrame", é caracterizado pela diminuição progressiva do suprimento de sangue para uma região do cérebro causado por um coágulo de sangue que fecha a passagem de um vaso da circulação cerebral.	Também conhecido como "derrame" acontece quando algum vaso do cérebro é rompido e causa uma hemorragia cerebral. É causado pela hipertensão arterial ou por malformação congênita dos vasos.	É a diminuição temporária do fluxo de sangue para uma área do cérebro, resultando em uma breve e transitória diminuição das funções cerebrais (inferior a 24 horas, normalmente menos do que 1 hora).
Sintomas	<ul style="list-style-type: none"> • perda repentina da força muscular; • alterações da visão; • dificuldade de comunicação oral; • tonturas; • formigamento num dos lados do corpo; • alterações da memória; • dor de cabeça; • inchaço cerebral; • aumento da pressão intracraniana; • náuseas e vômitos; • perda de equilíbrio. 		
Fatores de Risco	<ul style="list-style-type: none"> • hipertensão arterial; colesterol elevado; • fumo; • diabetes; • histórico familiar; • ingestão de álcool; • vida sedentária; • excesso de peso; • estresse; • arritmias cardíacas; • uso de anticoncepcionais; • acúmulo de Gb3 no cérebro (para portadores da doença de Fabry); • enxaquecas; • idade. 		

Meu tratamento

“Meu nome é José Orlando, sou portador da doença de Fabry e tenho 29 anos. Antes do tratamento minha saúde era ruim, eu sentia muitas dores e cansaço.

Hoje consegui o tratamento após conhecer o Sr. Wanderlei, estou me sentindo melhor e agradeço de coração a ABRAFF pela ajuda prestada a mim, por ter acesso ao tratamento.

José Orlando/SP”

Nota

No último dia 10 de agosto, o novo site da ABRAFF entrou no ar. O projeto levou cerca de 8 meses para ser concluído. O site, que agora é um portal, trará as novidades do mundo de Fabry, notícias sobre a doença, tratamentos e será um espaço para todos os pacientes participarem. Não deixe de visitar www.fabry.org.br e divulgar o site para seus amigos, colegas e familiares.



Arte & Cia

A Abelha e a Flor

Ide para os vossos campos e jardins
 E aprendereis que o prazer da abelha consiste
 Em retirar o mel da flor.
 Mas também a flor tem o prazer
 Em dar o seu mel à abelha.
 Pois para a abelha a flor
 É uma fonte de vida
 E para a flor a abelha
 É a mensageira do amor.
 E para ambas, abelha e flor,
 O dar e receber é necessidade,
 Prazer e êxtase!
 Autor Desconhecido



Foto: André Castro - Paciente de Fabry, Trinfo- RS