



INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA DA DOENÇA DE FABRY ATRAVÉS DO RASTREAMENTO DE CÓRNEA VERTICILATA NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO

Thiago Oliveira Silva¹, Paula F. Vasconcelos de Medeiros²

RESUMO

A doença de Fabry (DF) é um erro inato do metabolismo, de incidência rara, causado pela ausência ou deficiência da enzima lisossomal α -galactosidase A, envolvida no catabolismo dos glicoesfingolípídios. A forma clássica apresenta acometimento sistêmico progressivo e pode levar a danos cerebrais, cardíacos e renais. A córnea verticilata é o sinal mais prevalente da doença e pode ser identificada através de um exame oftalmológico simples, com um microscópio de lâmpada de fenda. As demais manifestações clínicas são pouco específicas, o que contribui para o diagnóstico tardio na maioria dos casos. Com a disponibilidade da terapia de reposição enzimática para a DF, o diagnóstico precoce é fundamental para retardar a progressão da doença e oferecer maior qualidade de vida aos pacientes. O objetivo dessa pesquisa consistiu em promover a antecipação diagnóstica da DF através do rastreamento da córnea verticilata em pacientes do Hospital Universitário Alcides Carneiro, independente de sexo e idade. Após a divulgação da pesquisa no local referido, não houve aproximação da amostra, o que incorreu na ausência de resultados demonstráveis. Alguns fatores podem ter contribuído para isso, como a não identificação adequada da córnea verticilata, o não encaminhamento dos pacientes à equipe de pesquisa ou a dificuldade na marcação das consultas, além da inespecificidade de sinais clínicos e da raridade da doença.

Palavras-chave: Doença de Fabry, córnea verticilata, erro inato do metabolismo

DIAGNOSTIC INVESTIGATION OF FABRY DISEASE BY CORNEA VERTICILLATA TRACKING AT THE UNIVERSITY HOSPITAL ALCIDES CARNEIRO

ABSTRACT

Fabry disease (FD) is an inborn error of metabolism, of rare incidence, caused by α -galactosidase A absence or deficiency, a lysosomal enzyme involved in the catabolism of glycosphingolipids. The classical form presents with progressive systemic manifestations and can lead to neurologic, cardiac and renal damage. Cornea verticillata is the most prevalent sign of the disease and can be identified through a simple ophthalmological exam, with a slit-lamp microscope. Other clinical manifestations are nonspecific, which may contribute to the late diagnosis in most cases. Once there is an available enzyme replacement therapy for FD, an early diagnosis would be essential to prevent the disease progression and to increase patients' quality of life. The aim of this research was to promote the diagnostic anticipation of FD through cornea verticillata tracking in patients at the University Hospital Alcides Carneiro, of any sex and age. After the divulgation of the research, there was not sample approximation, with no demonstration of results. Some factors may be involved with it, such as no suitable identification of cornea verticillata, lacking of referring patients to the research team and impairments for medical scheduling, further the rarity and nonspecific clinical features of FD.

Keywords: Fabry disease, cornea verticillata, inborn error of metabolism

¹Aluno do curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Ciência Médicas, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: thiago.t.o@hotmail.com

²Professora Doutora do curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Ciências Médicas, UFCG, Campina Grande, PB, e-mail: paulafvmedeiros@gmail.com