



PIVIC/UFCEG 2011-2012

RASTREAMENTO DA DOENÇA DE FABRY EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO

Mariana Monteiro Gurjão¹, Paula Frassinetti Vasconcelos de Medeiros²

Resumo

A doença de Fabry (DF) é um erro inato do metabolismo caracterizada pelo acúmulo de glicosfingolípídeos nos lisossomos de todos os tecidos e causada pela deficiência da enzima que cataboliza esses lipídeos. A consequência desse acúmulo é um acometimento multissistêmico, gerando sinais e sintomas inespecíficos, o que dificulta o diagnóstico. Como o Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC) conta com todas as especialidades médicas e a apresentação clínica da doença é inespecífica, é presumível a existência de pacientes com a doença de Fabry no HUAC, mas ainda não identificados. Com o objetivo de rastrear a existência da doença no HUAC, realizou-se a divulgação da doença através da sensibilização dos médicos através de contato direto e/ou fixação de cartazes nas salas dos ambulatórios. Nesse cartaz havia a descrição dos principais sinais/sintomas da doença com ilustração de fotos. Os pacientes suspeitos deveriam ser encaminhados para avaliação genético-clínica. Com a confirmação da hipótese diagnóstica, seria coletado sangue para comprovação da doença. Se confirmado laboratorialmente o diagnóstico clínico, seria convocada a família, pois pelo padrão de herança da doença, outros membros poderiam ser afetados. Nenhum paciente com suspeita de DF foi encaminhado para o ambulatório de genética, muito provavelmente devido a um subdiagnóstico. Este fato pode ser atribuído ao desconhecimento da doença por parte dos profissionais médicos, por ser uma doença rara e de expressão clínica muito inespecífica.

Palavras-chave: fabry, diagnóstico, subdiagnóstico.

FABRY DISEASE SCREENING IN CHILDREN AND TEENAGERS IN HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ALCIDES CARNEIRO

Abstract

Fabry disease (FD) is an inborn error of metabolism characterized by accumulation of glycosphingolipids in the lysosomes of all tissues and caused by a deficiency of the enzyme that catabolizes these lipids. The consequence of this accumulation is a multisystemic, generating nonspecific signs and symptoms, which makes diagnosis difficult. As the Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC) has all medical specialties and clinical presentation of the disease is nonspecific, it is presumed the existence of patients with Fabry disease in HUAC, but not yet identified. Aiming to trace the existence of the disease in HUAC, held the dissemination of the disease by raising awareness among physicians through direct contact and / or fixing of posters in the halls of the clinics. In this poster had a description of the signs / symptoms of the disease illustrated with photos. Patients suspected should be referred for genetic clinic. With the confirmation of diagnosis, blood was collected for evidence of disease. If laboratory confirmed the clinical diagnosis, the family would be called because the pattern of inheritance of the disease, other members could be affected. No patient with suspected DF was referred to the genetics clinic, most likely due to underdiagnosis. This fact can be attributed to ignorance of the disease by the medical profession, to be a rare and very nonspecific clinical expression.

Keywords: fabry, diagnosis, subdiagnosis.

¹ Aluna do Curso de Medicina, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCEG, Campina Grande, PB, E-mail: marianamgurjao@yahoo.com.br

² Medicina, Professora, Doutora, Unidade Acadêmica de Medicina, UFCEG, Campina Grande, PB, E-mail: paulafvmedeiros@gmail.com