
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

DOENÇA DE FABRY EM PACIENTE SUBMETIDO À HEMODIÁLISE: DADOS PRELIMINARES DE UM SCREENING

DAIANA BENCK PORSCH; MáRCIA POLESE; VAGNER MILANI; CRISTIANE MATTOS; LIANA ROSSATO; ROBERTO GIUGLIANI; LAURA JARDIM; MAIRA BURIN; MARILYN TSAO; CRISTINA NETTO; ELVINO BARROS; ANE NUNES

Introdução: A doença de Fabry é um distúrbio de depósito enzimático hereditário com padrão de herança recessivo ligado ao X. A forma clássica da doença apresenta sintomas bem definidos, tais como: acroparestasia, angioqueratomas, hipohidrose, opacidade de córnea e insuficiência renal. Há variantes da doença onde apenas um grupo de sintomas é expresso. As variantes que já foram descritas são a renal e a cardíaca. A doença é causada pela perda ou redução da atividade enzimática da alfa-galactosidase-A (alfa-Gal-A). Objetivos: Descrever a prevalência da doença de Fabry entre os pacientes submetidos à hemodiálise no Rio Grande do Sul. Métodos: A atividade da enzimática da alfa-Gal-A foi avaliada em amostras coletadas em papel filtro. Pacientes que apresentaram valores limítrofes foram reavaliados em plasma. Resultados: Foram amostrados até o momento 1007 pacientes. Desses 569 são homens (56,5%) e 438 são mulheres (43,5%). Dentre os homens foram diagnosticados três pacientes (0,53%). Até o momento não foram identificadas mulheres portadoras da doença na amostra. Discussão: Nosso estudo está na fase inicial. Dados da literatura relatam que entre 0,2-1,2% dos homens submetidos à hemodiálise apresentam diagnóstico positivo para doença de Fabry. Justamente pelo padrão de herança que apresenta, é pertinente esperar que a prevalência da doença seja maior entre os homens. Porém a variabilidade fenotípica entre as mulheres justifica a inclusão desse grupo de pacientes nesse estudo. Outro fator importante é o caráter descritivo desse estudo, uma vez que não existem dados populacionais indicados para mulheres em tratamento dialítico. Conclusões: A dinâmica populacional da doença de Fabry é desconhecida no nosso meio. Até o momento a prevalência de 0,53% observada nos homens submetidos à hemodiálise no Rio Grande do Sul está de acordo com dados descritos em outras populações.