

Doença de Fabry na mulher: o que deve ser lembrado

Fernanda Almeida Andrade; Mayara da Silva Custódio; Guilherme Silva Mendes Gaia; Renato Donato Barros; Rafael Yanagizawa de Oliveira; Thayse Ferreira Telecio; Rodrigo Ambrosio Fock, Dirceu Rodrigues Almeida.

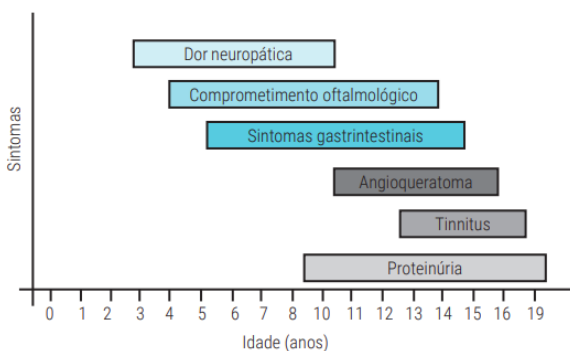
Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP)

INTRODUÇÃO

A doença de Fabry é uma doença genética de herança ligada ao cromossomo X, que ocorre devido a variantes no gene *GLA* que codifica a enzima α -galactosidase A (α -GAL). No sexo feminino a atividade enzimática encontra-se reduzida ou normal, ou seja, os achados resultantes do acúmulo intralissossomal progressivo de glicoesfingolipídios, principalmente globotriaosilceramida (GL3 ou Gb3) e de seu metabólito lyso-GL3 tende a ser discreto.

METODOLOGIA

Relato de caso de uma paciente com diagnóstico suspeito de CMH não obstrutiva sem outros achados clínicos com resultado genético favorável a doença de Fabry.



RELATO

Mulher, 40 anos com HAS desde os 20 anos. Sem antecedentes de síncope, arritmias malignas ou morte súbita. ECG com HVE importante. A RM cardíaca revelou função ventricular preservada e hipertrofia assimétrica medioapical 24mm, sem gradiente ventricular, fibrose 22%. A atividade de alfa-galactosidase foi reduzida (0,38 / VR >1,68mcmol//h). O sequenciamento do exoma revelou variante patogênica c.937G>T(p.Asp313Tyr) no gene *GLA*. Revisando a árvore familiar, a mãe apresentava história de hipertensa de início jovem e arritmias e o irmão era dialítico desde os 20 anos. Paciente não apresentava outros sinais e sintomas sugestivos de doença de Fabry, como disfunção renal, hipohidrose, neuropatia, córnea verticillata, AVC criptogênico, ou alterações gastrointestinais.

CONCLUSÃO

O acometimento cardíaco relaciona-se com uma apresentação tardia de hipertrofia ventricular esquerda, costumam desenvolver arritmias ventriculares idiopáticas, podendo gerar também quadros de dor torácica consequente ao acúmulo endotelial de GB3 e consequente isquemia.

