

Epidemiologia da Doença de Fabry no Distrito Federal: Diagnosticados por meio da triagem neonatal do Serviço da Secretaria de Saúde do Distrito Federal.

MATHEUS CAVALCANTI MUNIZ¹ (dr.matheusmuniz@gmail.com); ARTHUR FERREIRA SABIÁ¹; LUYSA MIRELLA BORGES SILVA FERREIRA¹; ANA CÉLIA COSTA MATOS SILVA¹; ARTUR TEMIZIO OPPELT RAAB¹; CLARA RORIZ FERNANDES REPUBLICANO¹; GABRIELLE ROOS DIEHL²; GERSON DA SILVA CARVALHO²; FABRICIO MACIEL SOARES²; ROMINA SOLEDAD HEREDIA GARCIA SILVA²; MARIA TERESA ALVES DA SILVA ROSA²; LOURENÇO LEITE EVANGELISTA DOS SANTOS²; LÍVIA CARNEIRO MATOS AVELINO²; NATÁLIA VELASCO NOLETO²

¹FUNDAÇÃO DE ENSINO E PESQUISA EM CIÊNCIAS DA SAÚDE; ²SECRETARIA DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL

INTRODUÇÃO

O Programa Nacional da Triagem Neonatal (PNTN) visa o diagnóstico precoce de doenças tratáveis. No Distrito Federal, a Lei Distrital 4.190/08 institui que o teste seja realizado na alta hospitalar e a Lei 6.382/19 incorporou as doenças lisossomais. A Doença de Fabry é um erro inato do metabolismo do grupo das doenças de depósito lisossômico, causada por uma mutação no gene GLA, que codifica a enzima α -galactosidase A (α -GAL). Essa deficiência leva ao acúmulo de glicoesfingolipídios, principalmente globotriaosilceramida (GL-3), em diversos tecidos e órgãos, resultando em danos renais, cardíacos e no sistema nervoso. A doença é classificada em duas formas principais: a forma clássica, com início dos sintomas na infância ou adolescência, e a forma de início tardio. A prevalência estimada é de 1 em cada 40.000 a 60.000 homens. A triagem neonatal é realizada pela medição da atividade da enzima α -galactosidase A em amostras de sangue seco, e o diagnóstico é confirmado por meio de testes genéticos. O tratamento principal é a terapia de reposição enzimática (TRE).

OBJETIVO

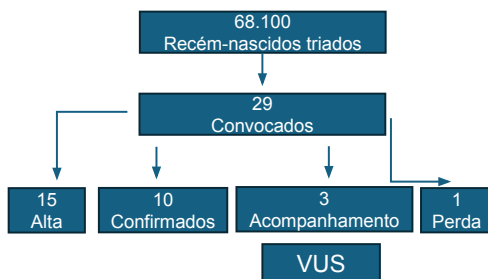
Avaliar a epidemiologia da doença de Fabry no DF a partir dos dados da triagem neonatal e comparar com a literatura.

METODOLOGIA

Foi realizado um estudo analítico retrospectivo de coorte avaliando dados da triagem neonatal do DF entre 2023 e 2024, além da comparação com os dados da literatura.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Entre os anos de 2023 e 2024, foram realizadas 68.100 coletas de Teste do Pezinho. 29 pacientes foram chamados para consulta devido a alteração para Doença de Fabry, sendo que destes pacientes, 1 perdeu o acompanhamento antes do confirmatório (Transferido para outro estado).



15 tiveram alta após descartar doença, 10 confirmaram o diagnóstico e 3 mantêm acompanhamento para investigação, com presença de variante de significado incerto e sem elevação de Lyso-Gb3.

A detecção de casos, mesmo em um programa de triagem, é um desafio devido à grande quantidade de variantes já descritas e à existência de variantes de significado incerto, a necessidade de investigação familiar e a identificação de mulheres heterozigotas, que podem apresentar sintomas, mas, por vezes, têm níveis de atividade enzimática dentro da normalidade.

CONCLUSÃO

A inclusão da Doença de Fabry na triagem neonatal do Distrito Federal representa um avanço significativo para a saúde pública, melhorando a qualidade e a expectativa de vida dos pacientes. No entanto, é fundamental o estabelecimento de protocolos claros para o acompanhamento de pacientes com variantes de significado incerto e para a investigação de familiares, garantindo um cuidado integral.

REFERÊNCIAS

