

Perfil Clínico e Odisseia Diagnóstica de Pacientes com Doença de Fabry: Resultados do Projeto RARAS no Brasil

Alves GR, Alves da Silva NI, Kyosen SO, Curiati MA, Yamamoto M, Cardoso MT, Acosta AX, Santana da Silva LC, Ribeiro EM, Steiner C, Carvalho E, Cassao V, Félix TM, Melo DG, Martins AM.

Sandra Obikawa Kyosen
Escola Paulista de Medicina
Universidade Federal de São Paulo



Introdução: O projeto Rede nAcional de doenças raRAS (RARAS) é um estudo multicêntrico que tem como principal objetivo a realização de um inquérito de representatividade nacional acerca da epidemiologia, quadro clínico, recursos diagnósticos e terapêuticos e custos relativos a indivíduos com doenças raras no Brasil.

A doença de Fabry (DF) é uma doença de herança ligada ao X, que compromete o sistema neurológico, cardiovascular, renal e gastrointestinal, que pode causar óbito precoce se não tratada.

Objetivo: Caracterizar o perfil clínico e a odisseia diagnóstica de pacientes com DF que participaram do Rede RARAS.

Método: Estudo descritivo e retrospectivo, com dados coletados entre 2021 e 2025, em amostra de conveniência (CAAE 33970820.0.3028.5505).

81 pacientes

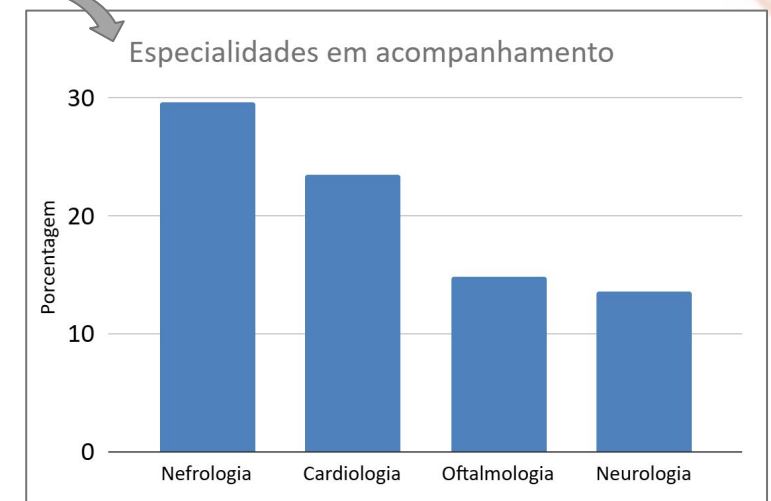
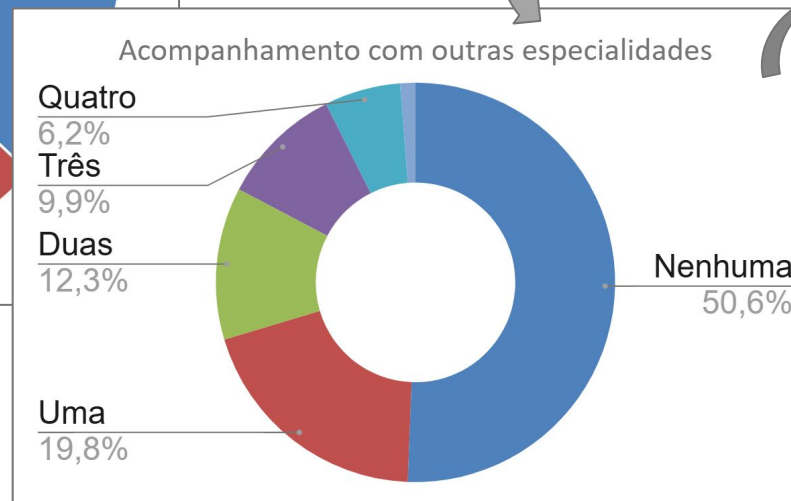
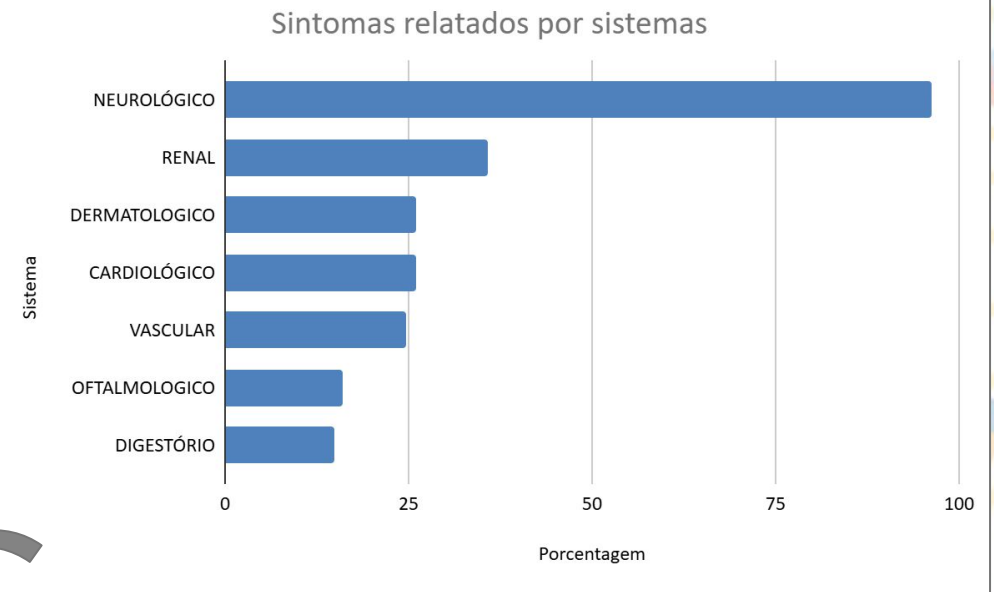
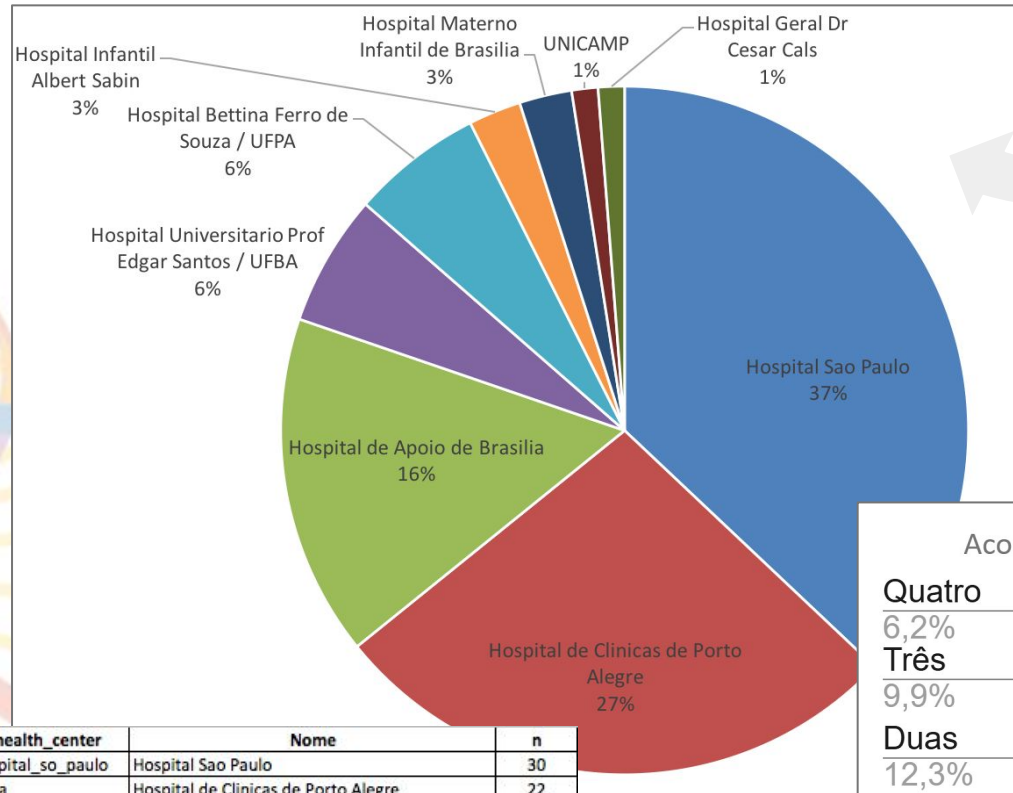


♂=32

♀=49

107 diferentes HPOs

Resultados



- A mediana de idade do início dos sintomas foi 15 anos (3 meses a 67 anos), do diagnóstico foi 30,7 anos (2,4 a 70,2 anos), resultando em uma média de odisseia diagnóstica de 11,2 anos (1 mês a 36,5 anos).

Discussão e Conclusão:

- A maioria dos participantes (n=55) relatou quatro ou mais HPOs, o que corrobora com o aspecto multissistêmico da DF. A média do tempo de odisseia diagnóstica de 11,2 anos sugere que há desconhecimento sobre a DF entre diferentes especialidades médicas, prejudicando a suspeição diagnóstica.
- O desafio ainda enfrentado pelos pacientes é a demora no diagnóstico e o acesso ao acompanhamento multidisciplinar.



CBGM

2025

24 a 27 SET
RECIFE

XXXVI Congresso Brasileiro de
Genética Médica

OBRIGADA