
**UM GUIA PARA MULHERES QUE
CONVIVEM COM A DOENÇA DE FABRY**







MULHERES QUE CONVIVEM COM A DOENÇA DE FABRY

É comum as mulheres darem prioridade à saúde da família e não à própria saúde. Mas agora, mais do que nunca, se você é uma mulher que vive com a Doença de Fabry, é importante que você se cuide também.

Talvez você tenha escutado por muitos anos que é “apenas uma portadora” ou você pode achar que a sua doença não é tão ruim como a do seu filho ou do seu pai, por exemplo. Mas à medida em que a compreensão da Doença de Fabry aumenta, o conceito de mulheres “portadoras” vai ficando desatualizado. É importante que as mulheres com histórico familiar desta doença, que é progressiva e potencialmente ameaçadora à vida, sejam testadas. Se você tem o gene de Fabry e apresenta sintomas, seu médico poderá pensar em encaminhá-la para o tratamento.

Este folheto explica muitos dos sinais e sintomas que as mulheres com o gene de Fabry podem sentir, com base em pesquisas médicas recentes. Além disso, explica por que esses sinais e sintomas são variáveis e podem não ser os mesmos em todas as mulheres com gene de Fabry.

Lembre-se que cuidar da sua saúde também significa sustentar seu bem-estar emocional.

Não tenha receio de recorrer a uma rede de apoio ou de conversar com amigos, familiares, colegas de trabalho ou pessoas queridas. Você não está sozinha: há muitas mulheres como você, com Doença de Fabry. Existe tratamento disponível e as pesquisas confirmam que as mulheres com Doença de Fabry podem se beneficiar desse tratamento.

Importante: as informações contidas neste material não substituem conversas periódicas com seu médico ou outros profissionais de saúde.

Consulte seu médico regularmente.

AS MULHERES E A DOENÇA DE FABRY

A Doença de Fabry é um distúrbio hereditário que no passado acometia supostamente somente indivíduos do sexo masculino. As mulheres eram chamadas de “portadoras” porque acreditava-se que elas apenas portavam o gene do distúrbio, sem desenvolver sintomas. A estimativa é que a Doença de Fabry acometa só 1 em 40.000 indivíduos do sexo masculino e 1 em 117.000 bebês nascidos vivos; por isso, durante muitos anos houve poucas informações clínicas disponíveis sobre os efeitos da doença no corpo.

As pesquisas sobre a Doença de Fabry ganharam grande impulso na década passada. O tratamento foi introduzido e agora está disponível em mais de 50 países, entre os quais os Estados Unidos, Japão, países da Europa e da América Latina, incluindo o Brasil. Com o tratamento disponível, existe uma nova urgência em determinar quem é acometido por esta doença progressiva, uma ameaça potencial à vida.

Há pesquisas novas que demonstram que a maioria das mulheres com o gene de Fabry têm de fato uma série ampla de sintomas (veja na página 6). Esses sintomas variam mais de uma mulher para outra do que de um homem para outro. Os sintomas vão de leves a graves, podendo começar mais tarde na vida e acometer órgãos diferentes, conforme a pessoa. Os efeitos do gene de Fabry em cada mulher dependem de inúmeros fatores (página 6).

Se você sabe ou suspeita que exista um histórico de Doença de Fabry na sua família, ou se você suspeita que tem a doença, é importante conversar com seu médico ou com um especialista em genética para submeter-se a um teste. Um teste genético é capaz de determinar se você tem o gene de Fabry e pode lhe fornecer as informações necessárias para começar o tratamento e melhorar potencialmente a sua qualidade de vida.

“Quando eu era pequena, a escola detectou problemas cardíacos que os médicos disseram que eu iria superar quando crescesse, e que a minha dor era apenas uma questão de eu não querer ir para a escola. Quando eu estava com vinte e poucos anos, me disseram que eu estava com artrite, mononucleose, bronquite, muitas coisas. A única coisa receitada foi aspirina. Mas ninguém fez nenhum teste para descobrir o que eu tinha. Fui diagnosticada com Doença de Fabry quando estava com 30 anos.”

S., de 43 anos





O QUE É A DOENÇA DE FABRY?

A Doença de Fabry é um distúrbio hereditário causado por um gene defeituoso. Uma pessoa que herda este gene é incapaz de produzir a quantidade suficiente de uma enzima essencial, chamada alfa-galactosidase A (ou, abreviadamente, α -GAL A).

A α -GAL quebra uma substância gordurosa chamada globotriaosilceramida (ou, abreviadamente, GL-3), de modo que ela possa ser removida do corpo.

Como uma pessoa com Doença de Fabry não produz α -GAL suficiente, a GL-3 não é removida do corpo e, em vez disso, acumula-se nas células.

Com o passar dos anos, à medida em que a GL-3 acumula-se lentamente nas paredes dos vasos sanguíneos e em outros tecidos, isto é associado com dano progressivo. Os sistemas orgânicos importantes que envolvem o coração, o fígado e o cérebro podem acabar parando de funcionar como deveriam, causando problemas que constituem ameaça à vida.

Em geral os problemas mais graves da Doença de Fabry aparecem na quarta ou quinta década de vida. No entanto, geralmente os sinais e sintomas aparecem muito antes. Se a doença for reconhecida no início, o tratamento pode ser iniciado, atrasando potencialmente a progressão da doença.

“O que sentia inicialmente era fraqueza ao realizar os afazeres de casa. Sentia tremores e uma fraqueza enorme. Cheguei a desmaiar duas vezes. Comecei a sentir o coração acelerado e procurei um cardiologista. Foi diagnosticado um aumento do coração e uma carga maior no ventrículo esquerdo. Cheguei a fazer exame para doença de Chagas até ser encaminhada a um especialista em genética por causa da suspeita da doença de Fabry em meu filho. O diagnóstico então se confirmou através do teste enzimático para a Doença de Fabry.”

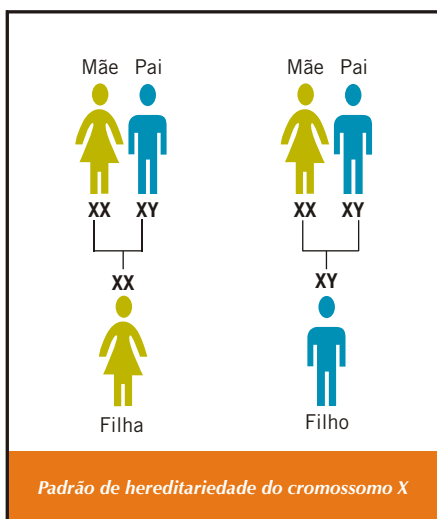
J. D. L., 57 anos.



POR QUE A DOENÇA DE FABRY ACOMETE OS HOMENS E AS MULHERES DE MANEIRA DIFERENTE?

Para compreender como a Doença de Fabry acomete homens e mulheres, ter um entendimento básico dos cromossomos, genes e padrões de hereditariedade é uma boa ajuda.

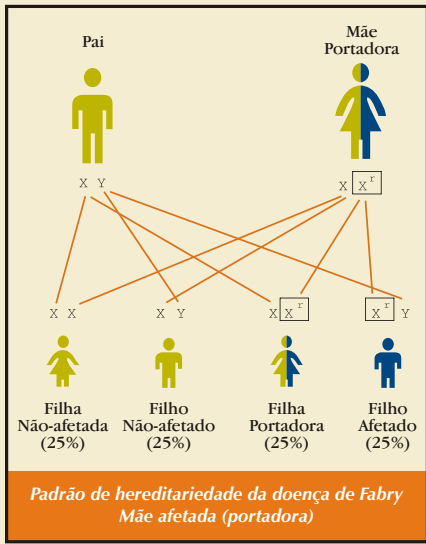
Todas as pessoas do sexo masculino têm um cromossomo X e um cromossomo Y. As pessoas do sexo feminino têm dois X. As pessoas do sexo feminino herdam um cromossomo X do pai e um cromossomo X da mãe (veja abaixo, à esquerda), enquanto as do sexo masculino herdam um cromossomo X da mãe e um cromossomo Y do pai (veja abaixo).



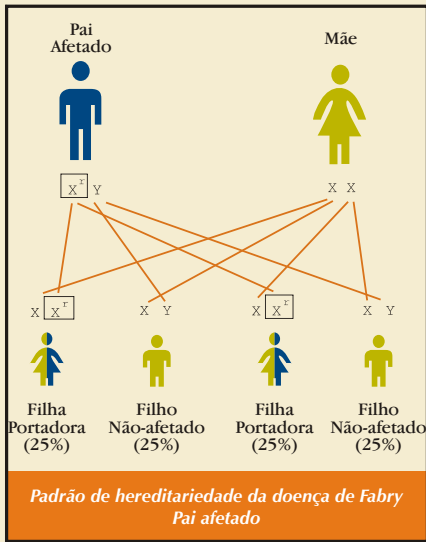
As meninas herdam um cromossomo X da mãe e um cromossomo X do pai.

Os meninos herdam um cromossomo X da mãe e um cromossomo Y do pai.

O gene da α -GAL está situado no cromossomo X. Se o cromossomo X de um homem contém o gene de Fabry, o homem vai transmitir esse gene para todas as filhas, mas para nenhum dos filhos. Se um dos cromossomos X de uma mulher contém o gene de Fabry, a mulher vai ter 50% de probabilidade de transmitir esse gene para cada uma das filhas e cada um dos filhos.



As mulheres com o gene de Fabry têm 50% de probabilidade de transmitir esse gene em cada gestação.



Os homens com o gene de Fabry transmitem esse gene para todas as filhas, mas para nenhum dos filhos homens.

Quando um homem herda um cromossomo X com o gene de Fabry, o homem não produz ou produz muito pouca α -GAL e desenvolve os sintomas da Doença de Fabry. Uma mulher tem dois cromossomos X, de modo que, mesmo que tenha um gene de Fabry, continua a ter outro gene capaz de produzir α -GAL.

No entanto, muitas mulheres continuam a ter sintomas da Doença de Fabry. Isso acontece porque a quantidade de α -GAL que a mulher produz depende de um processo chamado inativação do cromossomo X.

O QUE É INATIVAÇÃO DO CROMOSSOMO X?

Cada célula do corpo de uma mulher contém dois cromossomos X, mas um deles está “inativo” ou “desligado” por meio de um processo normal chamado inativação do cromossomo X. Este processo se dá aleatoriamente enquanto o bebê do sexo feminino está se desenvolvendo no útero da mãe.

Estatisticamente, 50% das células de uma pessoa do sexo feminino deveriam ter um cromossomo X funcionando e 50% deveriam ter o outro cromossomo X funcionando. No entanto, do mesmo modo que no jogo de cara ou coroa, nem sempre a probabilidade de 50-50 resulta numa divisão perfeita em 50 e 50.

Cada órgão do corpo feminino tem um padrão próprio de inativação do cromossomo X. Em uma mulher que tem o gene de Fabry, um órgão pode ter 60% dos cromossomos X saudáveis funcionando, enquanto outro órgão pode ter apenas 30% funcionando. O padrão específico de inativação do cromossomo X de uma mulher pode fazer com que ela tenha alguns sintomas de Fabry, mas não outros. Também pode determinar o nível de gravidade destes sintomas.

QUAIS SINAIS E SINTOMAS DA DOENÇA DE FABRY AFETAM AS MULHERES?

Algumas mulheres com o gene de Fabry podem permanecer saudáveis durante toda a vida, enquanto outras apresentam toda a gama de sinais e sintomas da doença.

Na maioria das mulheres os sintomas aparecem mais tarde e são menos graves do que nos homens, mas nem sempre isso é verdade. Dependendo do padrão da inativação do cromossomo X da mulher, os sintomas podem ser:

Cardíacos

- Muitas mulheres com Doença de Fabry têm problemas cardíacos. Os sintomas cardíacos, entre os quais angina (dor constritiva no tórax), batimento cardíaco irregular e fôlego curto ocorrem quase com a mesma frequência em homens e mulheres, com cerca de dois terços dos pacientes acometidos. Estes sintomas ocorrem mais tarde nas mulheres, em média ao redor dos 55 anos, em comparação com homens, por volta dos 38 anos.

Vasculares cerebrais

- Um estudo recente verificou que os problemas vasculares cerebrais que afetam o suprimento de sangue para o cérebro são na realidade mais prováveis nas mulheres com o gene de Fabry do que nos seus correspondentes masculinos. Cerca de 27% das mulheres

e 12% dos homens têm acidente vascular cerebral ou outras perturbações na circulação sanguínea normal.

Renais

- Cerca de um terço das mulheres com o gene de Fabry relatam que têm problemas renais tais como proteinúria, ou seja, excesso de proteína na urina, que danifica os rins com o passar do tempo.

Neurológicos (do Sistema Nervoso)

- Os sintomas neurológicos são os mais freqüentes, tanto nos homens quanto nas mulheres. Quase 80% das mulheres relatam sintomas, tais como formigamento ou dor ardente nas mãos e nos pés, mas muitas mulheres podem sentir também dor em todo o corpo. A dor é a maneira de o corpo enviar para o cérebro um aviso de que pode estar havendo lesão nervosa; em geral esse é o primeiro sinal da Doença de Fabry.

Gastrointestinais

- Quase 50% das mulheres relatam que sentem dor abdominal, diarreia e/ou náusea recorrentes.

Dérmicos

- Uma erupção cutânea indolor e arroxeadada chamada angioqueratoma aparece em cerca de metade das mulheres com o gene de Fabry.

Auditivos

- Quase metade das mulheres com o gene de Fabry têm perda auditiva ou zumbido no ouvido.

Oculares

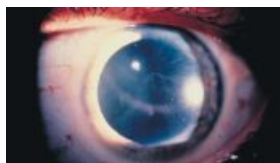
- Entre metade e dois terços das mulheres com o gene de Fabry têm opacidade corneana ou espiralamento corneano (conhecida também como Córnea Verticilata), padrão característico da córnea que não afeta a visão e só pode ser visto com uma lâmpada de fenda, que é um instrumento utilizado pelos oftalmologistas.

Psicossociais

- Um estudo recente verificou que é comum as mulheres com Doença de Fabry apresentarem depressão e concluiu que o tratamento psiquiátrico pode ser uma parte importante do plano de tratamento geral.



Angioqueratomas



Espiralamto corneano ou "córnea verticilata"

COMO A DOENÇA DE FABRY É DIAGNOSTICADA NAS MULHERES?

A falta de atividade da α -GAL mostra se o homem herdou ou não o gene de Fabry. Em geral os homens podem ser diagnosticados por meio de um teste sanguíneo simples que mede a α -GAL.

As mulheres, no entanto, podem ter níveis normais da enzima α -GAL e, ainda assim, portar o gene de Fabry. Como o padrão da inativação do cromossomo X pode ser diferente conforme o órgão, como por exemplo o coração ou o rim, as mulheres podem ter um ou mais órgãos gravemente afetados, e ainda assim ter α -GAL quase normal no sangue. Por este motivo, é necessário um teste genético para um diagnóstico preciso.

A vantagem do teste genético é que ele serve para a pessoa ser diagnosticada definitivamente. O teste pode confirmar ou descartar a presença do gene de Fabry. Um teste negativo pode aliviar a incerteza, enquanto um teste positivo pode servir para a pessoa iniciar o tratamento. Como a Doença de Fabry é progressiva, é importante iniciar o quanto antes o tratamento.

“Em nossa família, três homens, irmãos de meu marido, faleceram sem ter um diagnóstico. Antes disso, minha sogra apresentava os mesmos sintomas de dor aguda. Meu cunhado foi consultar-se com um dermatologista, que perguntou sobre a existência de angioqueratomas. Através desse sinal, presente em quase todas as pessoas da família, homens e mulheres foram encaminhados para o teste da Doença de Fabry. Quando obtivemos o diagnóstico comemoramos, tamanha a alegria de ter encontrado a razão de tanta dor sem explicação.”

A. S., esposa e mãe de paciente.



COMO LIDAR COM O TESTE EM FAMÍLIAS COM DOENÇA DE FABRY?

Quando uma pessoa de uma família é diagnosticada com Doença de Fabry é provável que as outras também estejam em risco. Se você tiver recebido um diagnóstico positivo, um especialista em genética poderá ajudá-la a determinar quem mais na sua família poderia ter o gene de Fabry e quem deveria considerar a possibilidade de se submeter ao teste.

Seu médico pode ajudar você a entender melhor o teste, o aconselhamento genético e as opções de tratamento disponíveis para você e para os seus familiares.

“Levei a minha filha de 8 anos à oftalmologista para um exame de rotina. A oftalmologista encontrou opacidades corneanas, que julgou muito incomum aparecerem numa pessoa tão jovem. A oftalmologista fez algumas pesquisas e voltou para nós com um diagnóstico de Doença de Fabry. Ela me examinou e viu que eu também tinha opacidades corneanas, assim como meus outros dois filhos. Nós fomos encaminhados para aconselhamento genético e submetidos a um teste definitivo que mostrou que tínhamos de fato Doença de Fabry.”

L., de 34 anos



SE EU RECEBER UM DIAGNÓSTICO POSITIVO, ONDE POSSO ENCONTRAR APOIO?

Ser testado para diagnosticar a Doença de Fabry pode ser emocionalmente estressante. Muitas pessoas de famílias com Doença de Fabry já viram algum parente próximo ser acometido por esse distúrbio. A notícia que a própria pessoa pode de fato portar o gene de Fabry é capaz de provocar depressão e até desespero.

As emoções despertadas pelos resultados do teste podem provocar mudanças de sentimentos entre os membros da família. Uma pessoa que porta o gene de Fabry pode sentir raiva, enquanto uma que não porta pode sentir culpa por não ter a doença que aflige um parente próximo. O pai ou a mãe podem sentir culpa por transmitir a doença para um filho.

Esses sentimentos são compreensíveis. Se você está considerando a possibilidade de se submeter ao teste ou se tiver recebido um diagnóstico positivo, peça ao seu médico que a ajude a encontrar o apoio necessário.



COMO A DOENÇA DE FABRY É TRATADA?

Enquanto a Terapia de Reposição Enzimática não estava disponível, não havia um tratamento específico para a Doença de Fabry. Os médicos tratavam apenas os sinais e sintomas dos pacientes, com medicações para dor ou diálise para insuficiência renal. Hoje essas medidas ainda representam um papel fundamental no tratamento, mas também é possível repor a enzima deficiente e ajudar a diminuir o risco de complicações utilizando a Terapia de Reposição Enzimática (TRE).

O tratamento através da TRE não representa a cura para a Doença de Fabry, ou seja, não corrige o defeito genético, mas repõe a enzima que o seu corpo não produz, ou produz em quantidade insuficiente.

A TRE é aplicada por infusão endovenosa, processo que consiste em injetar o medicamento numa veia, diretamente na corrente sanguínea. A TRE não pode ser administrada por via oral na forma de comprimido ou líquido porque trata-se de uma enzima que seria destruída no sistema digestório. A infusão na corrente sanguínea contorna os processos digestivos do corpo e permite que a terapia aja em certas células de todo o corpo.

Consulte seu médico sobre essa terapia.



“O tratamento é como a luz no fim do túnel. Minha esperança é que o meu filho e a filha dele, etc... vão conseguir viver uma vida normal e não precisam sofrer.”

C., de 45 anos



O QUE MAIS SIGNIFICA O TRATAMENTO?

Muitas mulheres ficam compreensivelmente preocupadas com o efeito da Doença de Fabry nos membros da família. É importante lembrar que, para ajudar os outros, você precisa primeiro cuidar de si mesma. Procure tratamento para você e não só para a sua família. Além disso, estar saudável significa obter bem-estar tanto físico quanto emocional; portanto, reserve um tempo para você, procure informações e entre em contato com outras pessoas que estão em situação semelhante.

Consulte seu médico regularmente.



Além das informações contidas neste material, existe um número crescente de organizações dedicadas a fornecer informações à comunidade de pacientes de Fabry e de outros que convivem com doenças genéticas.

BRASIL

ABRAFF - Associação Brasileira de Pacientes Portadores da Doença de Fabry e seus Familiares

Presidente: Wanderley Cento Fante

www.fabry.org.br

fabry@fabry.org.br

(019) 3324-4210

Campinas - SP

AGPP - Associação Gaúcha da Doença de Fabry e Familiares

Presidente: Adriana Slongo

arislongo@hotmail.com

(054) 3344-1858

Tapejara - RS

IGEIM - Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo

Centro de referência - ONG ligada à UNIFESP / EPM - SP

Superintendente: Prof^a Dra. Ana Maria Martins

www.igeim.org.br

faleconosco@igeim.org.br

(011) 5575-5704

São Paulo - SP

ISAD - Instituto Saúde Direito de Todos

Presidente: Márcio Cipriano

www.institutoisad.org.br

isad@institutoisad.org.br


Rua Giuseppe Verdi, 60 - sala 8 - Cambui - Campinas - SP - CEP 13024-540

(19) 3201.1685 - (19) 8145.1447

INTERNACIONAIS

Center for Patient Advocacy (Centro de Advocacia para Pacientes)

Organização privada popular sem fins lucrativos, fundada para representar os interesses dos pacientes residentes nos EUA e dedicada a assegurar que todos os americanos tenham acesso,



em tempo hábil, ao tratamento médico da mais alta qualidade no mundo. (Conteúdo do site em inglês.)

advocate@patientadvocacy.org

www.patientadvocacy.org

CLIMB - Children Living with Inherited Metabolic Diseases (Crianças que vivem com doenças metabólicas hereditárias)

Organização americana que trabalha em favor de todas as crianças, jovens e familiares afetados por doenças metabólicas, residentes nos EUA. (Conteúdo do site em inglês.)

info@climb.org.uk

www.climb.org.uk

Fabry Community (Comunidade de Fabry)

Site da internet dedicado a fornecer informações e apoio às pessoas com Doença de Fabry em todo o mundo.

www.fabrycommunity.com

FSIG - Fabry Support & Information Group (Grupo de Informações e Apoio para Pacientes de Fabry)

Organização sem fins lucrativos que se esforça por aliviar um pouco da carga desta doença rara aumentando a percepção, distribuindo informações educativas e oferecendo apoio emocional aos pacientes e familiares. (Conteúdo do site em inglês.)

jjohnson@cpgnet.com

www.fabry.org

The International Center for Fabry Disease (Centro Internacional da Doença de Fabry)

O Centro Internacional da Doença de Fabry da Escola de Medicina Monte Sinai é um recurso informativo que oferece dados sobre a doença, assim como estudos de pesquisa e estudos clínicos. (Conteúdo do site em inglês.)

www.mssm.edu/genetics/fabry

NORD - National Organization for Rare Disorders (Organização Nacional de Distúrbios Raros)

Organização dedicada a trabalhar pela prevenção, tratamento e cura de doenças raras conhecidas como “órfãs”. (Conteúdo do site em inglês.)

orphan@rarediseases.org

www.rarediseases.org

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Mehta A, Ricci R, Widmer U e outros. Fabry disease defined: Baseline clinical manifestations of 366 patients in the Fabry Outcome Survey. *Eur J Clin Invest* 2004;34:236-242.

Gupta S, Ries M, Kotsopoulos S e Schiffmann R. The relationship of vascular glycolipid storage to clinical manifestations of Fabry disease: A cross-sectional study of a large cohort of clinically affected heterozygous women. *Medicine* 2005;84:261-268.

Whybra C, Kampmann I, Willers J e outros. Anderson-Fabry disease: Clinical manifestations of disease in female heterozygotes. *J Inher Metab Dis* 2001;24:715-724.

Sadek J, Shellhaas R, Camfield C e outros. Psychiatric findings in four female carriers of Fabry disease. *Psychiatr Genet* 2004;14:199-201.

Desnick RJ, Ioannou YA, Eng CM, a-Galactosidase A deficiency: Fabry disease, In: *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. New York: McGraw Hill, 2001; 3733-74.

Meikle PJ, Hopwood JJ, Clague AE, Carey WF. Prevalence of lysosomal storage disorders. *JAMA* 199;281:249-54.

Ortiz A, Oliveira JP, Waldek S e outros. Nephropathy in males and females with Fabry disease: cross-sectional description of patients before treatment with enzyme replacement therapy. *Nephrol Dial Transplant* 2008;23(5):1600-1607.

Wilcox WR, Oliveira JP, Hopkin RJ e outros. Females with Fabry disease frequently have major organ involvement: Lessons from the Fabry Registr. *Mol Genet Metab* 2008;93(2):112-128.

GLOSSÁRIO

Acidente Vascular Cerebral (AVC) ou derrame - perda súbita da função cerebral causada por bloqueio ou ruptura de um vaso sanguíneo no cérebro.

Acroparestesia - sensação anormal, tal como dor, queimação, pontadas, comichão ou formigamento nas mãos e nos pés.

Alfa-galactosidase (α -GAL) - enzima lisossômica que está ausente ou não funciona de maneira eficaz nas pessoas com doença de Fabry. Também chamada α -galactosidase A.

Angioqueratomas - lesões da pele, entre vermelho-escuras e azuladas; podem ser planas ou ligeiramente elevadas e em geral são encontradas na região que fica abaixo da cintura e acima dos joelhos.

Anidrose - incapacidade de transpirar.

Arritmia -irregularidade no ritmo dos batimentos do coração.

Cardiovascular - do coração ou relativo ao coração.

Cerebrovascular - relativo aos vasos sanguíneos que suprem o cérebro.

Córnea - parte externa delgada e transparente que reveste o globo ocular.

Corneano - da córnea ou relacionado com a córnea.

Crise de Fabry - expressão usada para descrever episódios de dor intensa nas pessoas com doença de Fabry.

Cromossomo - filamento linear de DNA onde se encontram os genes, ou seja, a constituição genética dos seres vivos. A constituição genética determina a aparência (cor dos cabelos, olhos etc.) e o funcionamento (metabolismo) dos organismos.

Cromossomo X - cromossomo sexual, associado com características femininas. Tipicamente, todas as mulheres têm dois cromossomos X, ao passo que os homens têm apenas um cromossomo X.

Diálise - tratamento para pacientes com doença renal grave; remove do sangue o excesso de certas substâncias, ou resíduos de substâncias. Normalmente, os rins saudáveis desempenham essa função.

DNA ou ADN - abreviatura de ácido desoxirribonucléico, depósito de todas as características hereditárias. Todos os cromossomos são formados por genes, e os genes são formados por DNA. O DNA determina as características da pessoa, fazendo com que cada pessoa seja exclusiva.

Doença de depósito lisossômico - doença resultante do depósito ou acúmulo de material nos lisossomos. A doença de Fabry é uma doença de depósito lisossômico.

Doença de Fabry - doença genética causada por uma deficiência de enzima.

Doença ligada ao cromossomo X - doença genética em que o gene deficiente está no cromossomo X.

Enzima - proteína produzida pelo organismo de acordo com a informação contida no gene específico. É necessária para que as reações químicas do organismo aconteçam. Na ausência da

enzima a reação ocorre muito lentamente e torna-se, por isso, insuficiente para o funcionamento normal do organismo.

Espiramento - padrão semelhante a uma explosão estelar encontrado comumente na córnea de pessoas com Doença de Fabry.

Gene - pedaço de DNA que codifica uma determinada proteína ou enzima. Cada gene ocupa uma localização específica em um cromossomo e isso define a formação e a função do organismo.

Genético - relacionado à constituição genética (exemplo: doença genética).

GL-3 - abreviatura de globotriaosilceramida.

Glicoesfingolipídeos - substâncias gordurosas. Há muitos tipos de glicoesfingolipídeos; no caso da Doença de Fabry, certos glicoesfingolipídeos não conseguem ser quebrados e se acumulam, devido a uma deficiência enzimática.

Globotriaosilceramida - um tipo de composto glicoesfingolipídico que se deposita nas paredes dos vasos sanguíneos das pessoas com Doença de Fabry devido a uma deficiência de α -galactosidase.

Heredograma - também chamado árvore genealógica de uma família, porém com objetivos médicos.

Hipohidrose - capacidade de transpirar anormalmente reduzida.

Insuficiência renal - incapacidade dos rins em excretar resíduos e ajudar a manter o equilíbrio dos eletrólitos. Mau funcionamento dos rins.

Lisossomo - estrutura pequena existente na maioria das células; funciona como a usina de reciclagem da célula. Os lisossomos contêm e produzem diversas enzimas que digerem ou quebram substâncias.

Metabólico - referente ao metabolismo, que é todo o funcionamento dentro de um organismo e que o mantém vivo.

Oftalmoscopia com lâmpada de fenda - exame do olho com um instrumento formado essencialmente por um espelho que reflete a luz para dentro do olho, e um orifício central através do qual o olho é examinado. É um exame simples que pode ser feito pela maioria dos médicos de olhos (oftalmologistas).

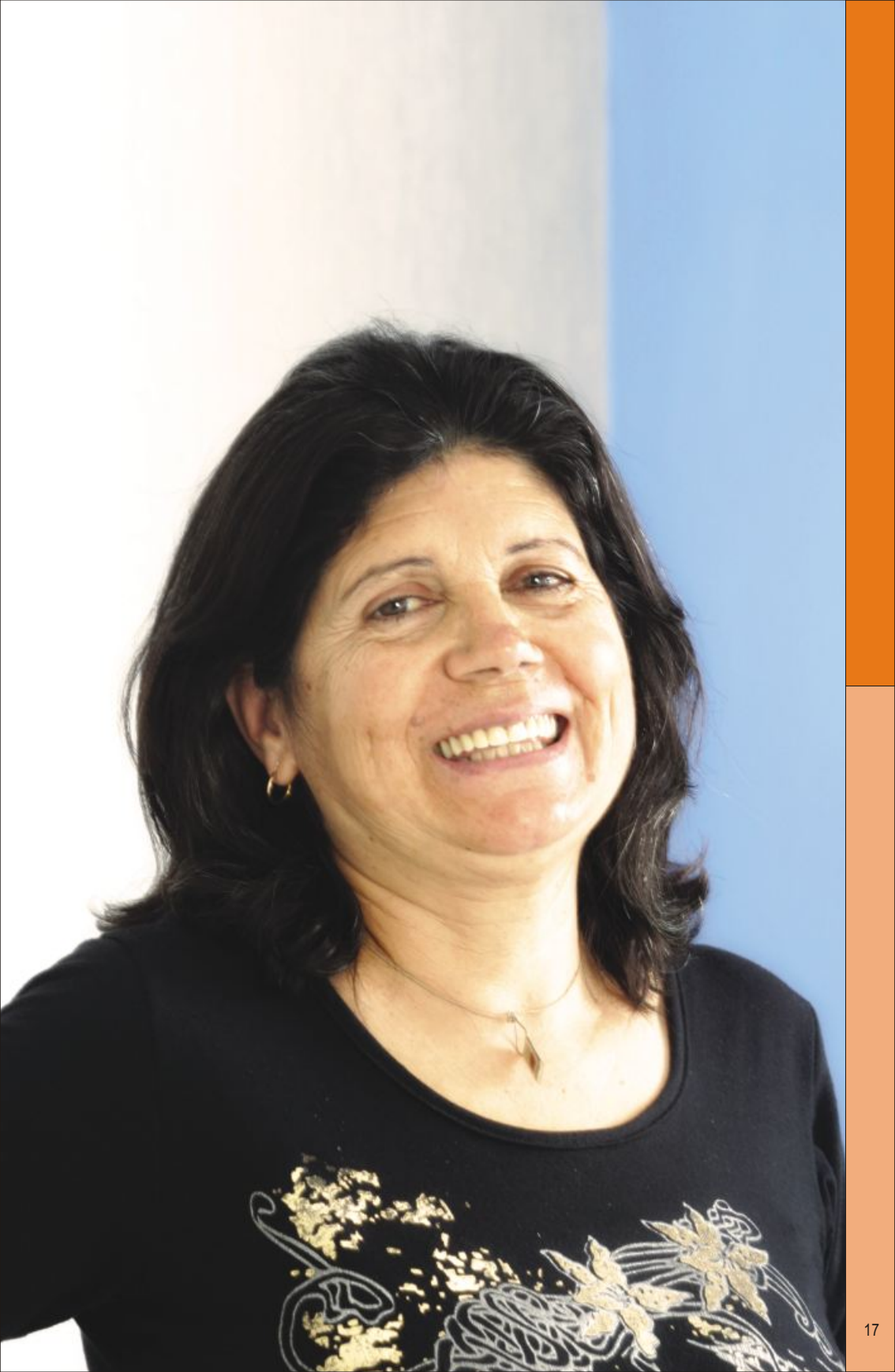
Prolapso da válvula mitral - defeito em que a válvula cardíaca não bloqueia completamente o fluxo sanguíneo de retorno. As válvulas cardíacas se fecham quando o coração bombeia o sangue de modo a mantê-lo fluindo sempre em um sentido.

Proteína - elementos básicos da construção das células, participam de todas as funções essenciais à vida (por exemplo: crescimento celular, produção de energia e metabolismo).

Proteinúria - eliminação de proteína na urina.

Renal - do rim, relativo ao rim ou na região dos rins.

Verticilata - opacificação em forma de raios da roda de bicicleta, encontrada comumente na córnea das pessoas com Doença de Fabry.





Rara como a vida.

material impresso com o apoio da

genzyme

0800 77 123 73
www.genzyme.com.br