

TÍTULO

A importância do diagnóstico precoce da Doença de Fabry com manifestações osteoarticulares e neurológicas: relato de caso

INTRODUÇÃO

A Doença de Fabry (DF) é um distúrbio hereditário progressivo ligado ao cromossomo X, causado pela deficiência ou ausência da enzima α -galactosidase A, levando ao acúmulo lisossomal de globotriaosilceramida em diversos tecidos.

A DF apresenta uma extensa gama de variantes genéticas e vários tipos de apresentações clínicas, sabe-se que pacientes do sexo masculino manifestam o fenótipo clássico da DF, com surgimento dos primeiros sintomas na infância.

OBJETIVOS

Relatar um caso de DF de fenótipo clássico apresentando graves sequelas osteoarticulares devido ao diagnóstico tardio. O objetivo deste trabalho é capacitar médicos generalistas a reconhecerem sinais e sintomas chave da DF de fenótipo clássico, habilitando-os a realizar o diagnóstico precoce.

DELINEAMENTO E MÉTODOS

Relato de caso elaborado conforme as diretrizes do CARE checklist.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente ARB, 45 anos, sexo e gênero masculino, que desde a infância apresentava episódios recorrentes de dor, calor e queimação em membros inferiores e mãos; além de angioqueratomas cutâneos, alta intolerância ao calor e zumbidos constantes.

Na infância, apresentou vários episódios de pneumonia de repetição e foi diagnosticado com miocardiopatia hipertrófica e hipertensão pulmonar. Aos 23 anos, apresentava dor abdominal e epigastralgia crônicas e refratárias ao uso de analgésicos. Aos 33 anos, foi submetido a safenectomia devido a linfedema crônico e linfangite aguda nos membros inferiores.

Apesar do quadro clínico clássico e exuberante, somente aos 38 anos, o paciente teve o diagnóstico de DF confirmado, ao realizar screening familiar genético devido ao falecimento de um irmão. Por fim, o tratamento específico com reposição enzimática crônica da alfa-galactosidase foi iniciado.

Na quarta década de vida, o paciente apresentava severo comprometimento neurológico-axial-osteoarticular com perda de força muscular, diminuição de amplitude de movimento, hipersensibilidade e edema de membros inferiores com necessidade de muletas para deambulação; e já tinha sido submetido a artrodese de coluna cervical e artroplastia total do quadril.

CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce da DF é fundamental para otimizar o tratamento específico e prevenir o desenvolvimento precoce de sequelas irreversíveis. Este relato de caso ressalta a importância de o médico generalista estar capacitado a identificar os sintomas-chave da doença em cada faixa etária.

DESCRITORES

Doença de Fabry; Doenças Genéticas ligadas ao X; Diagnóstico; Manifestações neurológicas; Artralgia.