

Poster abstracts Resumos de posters

P-01

DOENÇA DE FABRY

Mónica Bagueixa¹, Manuel Cruz²

¹ *Unidade de Cuidados de Saúde Personalizados de Sernancelhe – Agrupamento de Centros de Saúde Douro Sul II – Douro Sul, Sernancelhe*

² *Escola Superior de Saúde – Instituto Politécnico de Bragança, Bragança*

monicabagueixa@gmail.com

A doença de Fabry (DF) é mais frequente na raça branca e ocorre devido à acumulação progressiva de globotriaosilceramida por deficiência da hidrólase lisossómica alfa-galactosidase A conduzindo à disfunção progressiva dos vários órgãos.

O objetivo deste trabalho é rever a literatura relacionada com esta afeção.

O defeito genético que conduz à doença é extremamente heterogéneo,

Carateriza-se pela presença de sintomas neurológicos, cutâneos (angioqueratomas), renais, cardiovasculares (hipertrofia ventricular esquerda, alterações do ritmo e espessamento valvular), cocleovestibulares e cerebrovasculares.

A pesquisa da história familiar é fundamental quando se suspeita do diagnóstico de DF, já que a maioria dos casos ocorre de forma hereditária. No entanto a ausência de dados familiares positivos não invalidam o diagnóstico, uma vez que mutações têm sido documentadas.

O tratamento desta complexa doença requer equipa multidisciplinar constituída por dermatologistas, neurologistas, cardiologistas, nefrologistas e geneticistas experientes no assunto.

Na ausência de tratamento ocorre dano progressivo de órgãos vitais: doença renal terminal e complicações cardiovasculares e cerebrovasculares potencialmente fatais, implicando redução da qualidade e esperança de vida.

P-02

PROGRESSÃO DA MIOCARDIOPATIA DE FABRY EM DOENTES SOB TERAPÊUTICA DE SUBSTITUIÇÃO ENZIMÁTICA: COMO PREVER A RESPOSTA AO TRATAMENTO?

Sérgio Leite¹, Teresa Pinho¹, Francisco Rocha Gonçalves², João Paulo Oliveira^{2,3}, Elisabete Martins^{1,2}

¹ *Serviço de Cardiologia, CHSJ, Porto*

² *Faculdade de Medicina, Universidade do Porto, Porto*

³ *Serviço de Genética, CHSJ, Porto*

elisabetemartins09@gmail.com

A deficiência de alfa-galactosidase característica da doença de Anderson-Fabry condiciona o aparecimento de depósitos de glicoesfingolipídeos em diferentes componentes celulares cardíacos, sendo a distribuição dos depósitos muito heterogénea. Em mulheres, a inativação diferencial do cromossoma X também parece ter impacto no fenótipo e na progressão da doença. As manifestações cardíacas da doença de Fabry são diversas, incluindo a hipertrofia ventricular esquerda, valvulopatia, alterações da perfusão miocárdica com angina de peito ou alterações da condução e do ritmo cardíacos. Conhece-se já a relativa ineficácia da terapêutica de substituição enzimática (TSE) quando existe fibrose miocárdica (avaliada por ressonância magnética cardíaca), preferencialmente localizada nos segmentos basais infero-laterais do ventrículo esquerdo. Neste trabalho descrevemos três casos de doentes do sexo feminino com doença de Fabry, clinicamente estáveis do foro cardiológico, as quais, apesar de se encontrarem sob TSE, evidenciam clara progressão da doença cardíaca nas avaliações imagiológicas seriadas. Discute-se a necessidade de melhorar a caracterização inicial da cardiopatia de Fabry no início da terapêutica, o papel da ressonância magnética e as possíveis opções terapêuticas perante a evidência de progressão da doença cardíaca.