

DOENÇA DE FABRY: ESTADO NUTRICIONAL DOS PACIENTES ATENDIDOS NO SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA
DIVAIR DONEDA; MARIANA S. S. PEREIRA; SUZANA D. MITTELSTADT; CRISTINA B. NETTO; ROBERTO GIUGLIANI

A doença de Fabry (DF) é um erro inato do metabolismo, do grupo das doenças lisossômicas, causado pela atividade deficiente da enzima alfa-galactosidase resultando em progressivo acúmulo do globotriaosilceramida no endotélio vascular e em tecidos viscerais. Esta doença multissistêmica provoca, entre outras complicações, distúrbios gastrointestinais que podem comprometer o estado nutricional dos pacientes. O tratamento de reposição enzimática (TRE) contribui para minimizar alguns sintomas da doença, porém sua eficácia global depende do período em que a mesma é iniciada. OBJETIVOS: Avaliar o estado nutricional dos pacientes com DF em acompanhamento no ambulatório do serviço de genética médica (SGM) do HCPA. MÉTODOS: Pesquisa transversal retrospectiva com busca de informações clínicas no prontuário e no banco de dados do SGM. O estado nutricional foi avaliado pelo índice de massa corporal (IMC). RESULTADOS: O SGM acompanhava 26 pacientes (13 do sexo masculino) com DF, cuja média de idade era de 42 ± 14 anos. Destes, 15 estavam em TRE (12 do sexo masculino) sendo que 10 realizavam a TRE com alfa-galactosidase e 5 com betagalactosidase. Os dados de IMC estavam disponíveis para 24 pacientes dos quais 2 encontravam-se desnutridos (1 do sexo masculino), 15 eutróficos e 7 com sobrepeso (5 do sexo feminino). A média de IMC do sexo masculino ($21,7 \pm 2,8 \text{ kg/m}^2$) foi significativamente menor ($p = 0,03$) do que a do feminino ($24,2 \pm 3,1 \text{ kg/m}^2$). CONCLUSÕES: Apenas 3 (3/13) pacientes do sexo feminino encontravam-se em TRE e isto ocorre porque a DF é uma doença ligada ao X e em geral, é menos grave neste gênero. Sugere-se que mais estudos sejam realizados para esclarecer a causa das diferenças no estado nutricional entre os gêneros e para avaliar outros parâmetros do estado nutricional dos pacientes.