

E

P 1541

Avaliação de função renal e cardíaca em pacientes com Doença de Fabry tratados com terapia de reposição enzimática

Jacques Avila Angrezani; Fillipo Pinto Vairo; Amanda Teixeira Rosa; Roberto Giugliani - HCPA

Introdução: A doença de Fabry (DF) é um erro inato do metabolismo ligado ao X caracterizado pelo acúmulo lisossomal de globotriaosilceramida (Gb3) devido à deficiência de atividade da enzima α -galactosidase A. Há importantes manifestações clínicas cardiovasculares e renais, que se tornam evidentes, em geral, a partir da 3ª década de vida. **Objetivos:** Avaliar as funções renal e cardíaca de pacientes com DF em terapia de reposição enzimática (TRE), acompanhados no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. **Métodos:** Foram avaliados 13 homens (idade média $37,2 \pm 12,6$ anos) e 8 mulheres (idade média $53,4 \pm 14,7$ anos). Foram dosados os níveis de albuminúria, creatininemia, taxa de filtração glomerular (TFG) e troponina I, além de eletrocardiografia (ECG) e ecocardiograma. **Resultados:** Albuminúria foi detectada em 69% dos homens (mediana $61,2 \text{ mg}/24\text{h}$ [<3 a $331,1$]) e em 50% das mulheres (mediana 35 [<3 a $950,4$]); hipercreatininemia em 23% dos homens (média $1,03 \text{ mg}/\text{dL} \pm 0,41$) e em 13% das mulheres (média $0,92 \text{ mg}/\text{dL} \pm 0,51$) e baixa TFG em 15% dos homens (mediana 108 [45 a 128]) e em 13% das mulheres (mediana $91,5$ [38 a 119]). Troponina I estava elevada em 54% dos homens e em 60% das mulheres, apresentando associação significativa com o aumento de septo ($p < 0,05$); 54% dos homens e 75% das mulheres apresentaram alterações eletrocardiográficas de sobrecarga de ventrículo esquerdo (VE) e anormalidades de condução, sem achados de isquemia miocárdica. No ecocardiograma, houve aumento de septo em 31% dos homens (média $1,10 \text{ cm} \pm 0,27$) e em 25% das mulheres (média $1,01 \text{ cm} \pm 0,27$), e massa do VE aumentada em 46% dos homens (mediana $196,9$ [$167,2$ a $546,5$]) e em 50% das mulheres (mediana $216,6$ [$109,8$ a $434,8$]). Nenhum paciente apresentou disfunção sistólica, mas 23% dos homens e 50% das mulheres apresentam disfunção diastólica, que apresentou associação significativa com baixa TFG, aumento de septo e idade ($p < 0,05$). **Conclusões:** Sabe-se que o uso de TRE na DF diminui a progressão da doença renal, porém a albuminúria persiste, não se mostrando um bom marcador para avaliação da resposta ao tratamento e demonstrando que não há regressão total das lesões preexistentes. As mulheres afetadas parecem apresentar mais comprometimento cardíaco do que os homens. Provavelmente devido à injúria miocárdica continuada, a troponina I esteve alterada na maior parte dos pacientes e em todos os pacientes com disfunção diastólica, podendo ser um marcador precoce de alteração cardíaca em pacientes com DF. **Unitermos:** Doença de Fabry; Terapia de reposição enzimática; Função renal e cardíaca