

## DOENÇA DE FABRY: A DOR INEXPLICADA QUE COMEÇA NA INFÂNCIA

Renato Rodrigues César Cabral<sup>1</sup>, Eduardo Valério Cirino Campos<sup>2</sup>, Maria Clara Marchitto Matos Silva<sup>3</sup>, Pedro Arthur Souza Silva<sup>4</sup>, Lucas Ribeiro Mendes de Moraes<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Graduando em Medicina, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC). E-mail: advrrccabral@gmail.com; <sup>2</sup>Graduando em Medicina, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC). E-mail: eduardovaleriocc@gmail.com; <sup>3</sup>Graduanda em Medicina, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC). E-mail: marchittomariaclaraa@gmail.com; <sup>4</sup>Graduando em Medicina, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC). E-mail: pedroarthursou11@gmail.com; <sup>5</sup>Educador Físico, Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC). E-mail: lucasrmm@yahoo.com.br

**Introdução:** A Doença de Fabry é uma doença genética rara, hereditária, ligada ao cromossomo X, causada por mutações no gene GLA, que levam à deficiência parcial ou completa da enzima lisossomal alfa-galactosidase A. O diagnóstico costuma ser tardio, contribuindo para piora no prognóstico.

**Objetivos:** Abordar os principais aspectos fisiopatológicos, clínicos, diagnóstico e opções terapêuticas para a doença de Fabry. **Métodos:** Foi realizada revisão narrativa da literatura científica, com base em artigos publicados entre 2009 e 2025. As buscas foram feitas nas bases de dados PubMed, SciELO e Google Acadêmico. Foram incluídos estudos que abordavam os aspectos fisiopatológicos, clínicos, diagnósticos e terapêuticos, tanto em adultos quanto em pacientes pediátricos. Também foram consideradas diretrizes da Sociedade Brasileira de Nefrologia e revisões publicadas em periódicos médicos indexados, com prioridade para estudos originais e revisões sistemáticas. **Desenvolvimento:** A Doença de Fabry possui manifestações clínicas variadas. Fisiopatologicamente, a deposição de Gb3 e de seu metabólito liso-Gb3 provoca lesão direta e indireta das células, ativando vias pró-inflamatórias, estresse oxidativo e morte celular. No sistema nervoso periférico, isso leva à neuropatia de fibras pequenas, que é responsável pela dor característica da doença, presente desde a infância. Nos rins, a deposição de Gb3 nos podócitos leva à perda de proteínas na urina e, posteriormente, à queda da função renal. No coração, pode causar hipertrofia do miocárdio, arritmias e, em casos mais avançados, insuficiência cardíaca. Também há risco de acidente vascular cerebral. Clinicamente, os primeiros sinais costumam aparecer na infância, principalmente em meninos, consistindo em acroparestesias, crises dolorosas intensas, intolerância ao calor, hipoidrose, angioqueratomas, sintomas gastrointestinais e alterações oculares, como a córnea verticilata. Nas mulheres, os sintomas variam: algumas são assintomáticas e outras desenvolvem formas graves. Em homens, o diagnóstico ocorre com a dosagem da atividade da enzima alfa-galactosidase A no sangue ou leucócitos. Nas mulheres, é fundamental a análise genética para identificação da mutação no gene GLA. Outros exames, como dosagem de liso-Gb3 e biópsias (de pele ou rim), também ajudam no diagnóstico. O tratamento padrão é a terapia de reposição enzimática (TRE), que ajuda a reduzir os níveis de Gb3 e a estabilizar a progressão da doença. **Considerações Finais:** A Doença de Fabry exige alto grau de suspeição clínica para diagnóstico precoce, principalmente em pacientes jovens com sintomas neurológicos ou multissistêmicos inexplicados. A atuação multidisciplinar e o aconselhamento genético são fundamentais para o manejo completo da doença e para reduzir sua morbidade e mortalidade.

**Palavras-chave:** Doença de Fabry, Alfa-Galactosidase, Terapia de Reposição Enzimática.