

Doença de Fabry



A Doença de Fabry é uma desordem que acomete vários órgãos (multissistêmica), em consequência do acúmulo de um tipo de gordura dentro das nossas células, devido a um problema genético.

Os sinais e sintomas da doença podem manifestar-se isolados ou em conjunto.

Principais sinais e sintomas:

- Manchas avermelhadas na pele (angioqueratomas);
- Problemas renais (insuficiência renal);
- Proteinúria (presença de proteína na urina);
- Problemas cerebrovasculares;
- Disfunções cardíacas;
- Alterações na córnea;
- Alterações no humor;
- Zumbidos e perda de audição;
- Febre;
- Fadiga.

Tratamento Específico para a doença de Fabry

Atualmente, já existe duas terapia específica para a doença de Fabry, usada em mais de 40 países no mundo. O nome é TRE - Terapia de Reposição Enzimática. Através da engenharia genética, se produz enzimas que atuam no organismo dos pacientes repondo as deficientes.

As terapias são provenientes da tecnologia de DNA recombinante, que modifica geneticamente células para produção de enzimas. Atualmente, existem duas terapias de reposição enzimática disponíveis e aprovadas pela Anvisa para tratar a doença de Fabry.

Como se utiliza ?

O tratamento com TRE só deve ser iniciado por um médico com experiência no tratamento da doença de Fabry ou outra doença hereditária do metabolismo. A medicação é administrada por via intravenosa, a cada duas semanas, que permite reestabelecer o nível de atividade enzimática do paciente, procurando combater a deficiência da enzima alfa-galactosidase A.



Rare Disease Day



APARTESP



G.E.D.R.
BRASIL



DOENÇAS GRAVES E RARAS

A AFAG é uma entidade de abrangência nacional que estende seu campo de atuação para além do apoio jurídico, pois combater uma doença e trazer conforto ao paciente e familiares, depende da somatória de inúmeros fatores. Nesse sentido, faz parte da missão desta instituição, ações que visem a promoção do bem-estar dos pacientes com doenças graves, além de informar e orientar todos os segmentos da sociedade envolvidos nesta delicada relação.

estudandoraras.blogspot.com.br
www.afag.org.br