**DOENÇA DE FABRY: NOVOS DESENVOLVIMENTOS E FUTURAS PERSPECTIVAS ACERCA DA EPIDEMIOLOGIA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO – UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Elisa Costa Leitão1; Izabelle Pimenta Ribeiro1; Letícia Meireles Melo Fagundes1; Elder Bontempo Teixeira2

1 Discente do Curso de Medicina da FAHESP/IESVAP

2 Docente do Curso de Medicina da FAHESP/IESVAP

**Introdução:** A doença de Fabry ou Anderson-Fabry é uma síndrome genética ligada ao X de caráter hereditário, causada por mutações no gene codificante da enzima alfa-galactosidase A. Essa enzima é envolvida em processos catabólicos de glicoesfingolipídeos, em quase todas as células do organismo. Na presença de deficiência enzimática, ocorre o acúmulo progressivo de glicoesfingolipídeos neutros com resíduos terminais α-galactosil (GL3) no plasma e nos lisossomos das células endoteliais de variados órgãos, atingindo, por exemplo: coração, rim, pele, olhos e cérebro. A partir do ano da liberação da Terapia de Reposição Enzimática (TRE), essa patologia chamou atenção de diversos especialistas ao redor do mundo e, consequentemente, levou ao desenvolvimento de muitos estudos e atualização do conhecimento acerca do tema. No perfil epidemiológico, constataram-se mudanças tanto na prevalência dos casos, quanto no perfil dos pacientes acometidos (CAIRNS et al. 2018). Além disso, apesar dos estudos, o diagnóstico da Doença de Fabry ainda é um desafio devido à falta de métodos mais acessíveis e eficazes, dificultando assim a descoberta precoce da patologia. Em relação ao tratamento, há indícios da ineficácia do início da terapia de reposição enzimática de forma precoce em comparação ao início da mesma em pacientes sintomáticos (SCHULLER el al., 2018). Descobriu-se, ainda, que pacientes em tratamento desenvolveram anticorpos neutralizantes para a TRE, diminuindo a eficácia da mesma. Ainda no âmbito terapêutico, percebeu-se que TRE não é eficaz no tratamento da neuropatia causada pela Doença de Fabry, já que não atravessa a barreira hematoencefálica, além de possuir preço exorbitante e diversos efeitos colaterais (ARENZ, 2017). Por este motivo, estão sendo testados novos fármacos que possuem propriedades termodinâmicas estabilizadoras de proteínas, no qual representam um novo paradigma de tratamento.

**Objetivo:** Realizar uma revisão da literatura, abordando os novos desenvolvimentos e as futuras perspectivas acerca da epidemiologia, diagnóstico e tratamento da Doença de Fabry. Conhecer as novas modalidades terapêuticas para a Doença de Fabry a partir de literatura atual e se há ou não melhora no âmbito do diagnóstico da patologia.

**Métodos:** O estudo da Doença de Fabry e suas atualizações foi realizado de forma exploratória, por meio de um levantamento bibliográfico. A pesquisa exploratória teve como finalidade atualizar os conhecimentos a cerca da epidemiologia, diagnóstico e tratamento da Doença de Fabry. Trata-se de uma revisão bibliográfica com base nos artigos de banco de dados eletrônicos PubMed. Utilizaram-se como descritores isolados ou em associação nos campos de busca da fonte digital expressões: “Doença de Fabry”, “Deficiência enzimática”, “Alfagalactosidase A”. A pesquisa priorizou artigos originais em língua inglesa publicados nos últimos três anos. Após a pesquisa preliminar, encontrou-se 16 artigos relacionados ao tema, dos quais foram selecionados 4 artigos para leitura completa e discussão de seus resultados.

**Resultados ou Análise Crítica:** De acordo com a análise dos artigos, observaram-se alterações no perfil epidemiológico da Doença de Fabry. Além disso, houveram descobertas no âmbito terapêutico, tanto na eficácia e resposta dos pacientes à terapia de reposição enzimática, quanto em relação ao surgimento de novos fármacos, que estão em teste. Observou-se, ainda, que não houve mudanças significativas nos métodos diagnósticos e que ainda é um desafio para os especialistas, devido à falta de métodos eficazes e acessíveis.

**Conclusão:** Deste modo, apesar já existirem estudos, o caminho a percorrer ainda longo, no sentido de melhorar a qualidade de vida dos portadores de Fabry e promover o diagnóstico precoce a fim de diminuir a morbimortalidade dos pacientes acometidos.