**DOENÇA DE ANDERSON-FABRY COM REPERCUSSÃO RENAL E CARDIOVASCULAR**

Lady Jane da Silva Macedo¹ ; Isabel Maria Alves de Aguiar Xavier¹ ; Marco Antônio Camardella da Silveira Júnior¹; Nickolas Souza Silva²; Daniela Machado Bezerra³.

¹Discente do curso de Medicina pelo Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP, Parnaíba-PI.

²Discente do curso de Medicina da Universidade Federal do Ceará - UFC

²Docente do curso de Medicina do Instituto Educacional do Vale do Parnaíba – IESVAP, Parnaíba-PI.

Área temática: Educação em saúde

Email: ladyjanemacedork@gmail.com

**INTRODUÇÃO:** A Doença de Anderson-Fabry (DAF) é causada por mutações no gene da GLA**,** o qual fornece instruções para confecção da alfa-galactosidase (α-GAL). Quando ocorrem mutações nesse gene, há alterações funcionais da enzima impedindo que ela destrua a substância gordurosa chamada globotriaosilceramida (Gb3) de forma eficaz. Consequentemente, essa substância acumula-se nas células do corpo inteiro, em especial nas células que alinham vasos sanguíneos na pele e células nos rins, sistema nervoso e coração. Esse depósito nos lisossomos das células endoteliais produz protuberâncias no lúmen dos vasos que causam estreitamentos e dilatações que progridem para isquemia e infarto, assim como também seu acúmulo em outros tipos de células leva a aumento do tamanho celular com aparecimento de organomegalias e disfunção visceral, causando vários sinais e sintomas que classificam a DAF. Quando não tratada pode provocar insuficiência renal crônica, alterações vasculares de retina, acidente vascular encefálico (AVE), depressão ou até mesmo óbito.

**RELATO DE CASO:** Paciente, sexo masculino, 56 anos, busca pronto atendimento com queixas de dispneia intensa, sensações álgicas inespecíficas por toda a extensão do corpo e edema em membros inferiores. Ao exame físico apresentou-se hipocorado 2+/4+ com edema de membros inferiores 3+/4+ e frequência cardíaca de 105 bpm. Para pesquisa diagnóstica foram requisitados eletrocardiograma (ECG), creatinina sérica, ecocardiograma e Ressonância Magnética cardíaca (RMc). No ECG pôde-se visualizar intervalo PR curto, ondas R altas de V3 a V6 e onda S profunda, indicando sobrecarga de Ventrículo Esquerdo (VE). Além disso, foi requisitada creatinina sérica com obtenção de 4,5 mg/dL, indicando comprometimento renal. Ao ecocardiograma observou-se dilatação leve do VE com hipertrofia septal. Na RMc observou-se dilatação leve do VE, hipertrofia miocárdica do VE com função sistólica preservada, porém com disfunção diastólica. Além disso, identificou-se sinais de edema miocárdico na porção anterolateral basal, indicando processo inflamatório em curso, e, achados de fibrose miocárdica mesocárdica no segmento inferolateral médio correspondendo em torno de 1% da massa cardíaca. Após o descarte de outras possíveis doenças, suspeitou-se de doença de cunho genético. O paciente foi submetido a estudo genético para confirmação diagnóstica de DAF, sendo sequenciado o gene GLA no éxon 7 e suas regiões flanqueadoras, sendo achada a variante c.1047G>C no gene acima dito, não havendo na literatura mutação específica como a mencionada, entretanto, as alterações fenotípicas decorrentes desta mutação já foram descritas em pacientes com DAF.

**CONSIDERAÇÕES FINAIS:** A mutação no gene GLA é característico da DAF produzindo esse fenótipo em pacientes que os impede de lisar a Gb3 eficazmente, podendo levar a desfechos negativos que comprometem o desenvolvimento do indivíduo. No paciente em questão, a clínica aponta para uma hipótese diagnóstica de cardiomiopatia a especificar, sendo importante para o profissional médico questionar histórico patológico familiar e patológico pregresso do próprio indivíduo, e, conhecer as doenças de fazem diagnóstico diferencial, bem como, como estabelecer uma linha terapêutica após a elucidação diagnóstica.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Fabry, Sistema Cardiovascular, Nefropatia