



TERAPIA DE INFUSÃO ENZIMÁTICA NA DOENÇA DE FABRY: RELATO DE EXPERIÊNCIA ¹

Elisa Aparecida Alves Passamani², Maria Otilia Prestes³

INTRODUÇÃO: A Doença de Fabry (DF) é uma doença rara, hereditária e causada por um gene deficiente do organismo ligado ao cromossomo X, ocasionada pela deficiência ou ausência de produção insuficiente da enzima lisossômica alfa-galactosidase (α-GAL). Esta ação enzimática insuficiente acarreta o acúmulo da globotriaosilceramida (GL-3), espécie de gordura, que se deposita nas células endoteliais dos rins, coração e sistema nervoso central, implicando em sérios prejuízos à saúde da pessoa portadora, inclusive a sua morte precoce. Com o surgimento da Terapia de Reposição Enzimática (TRE), houve um aumento significativo na qualidade de vida dos pacientes portadores de DF. **OBJETIVO:** Relatar a experiência em nosso serviço na terapia de reposição enzimática (TRE) com betagalsidase, na Doença de Fabry, com ênfase na segurança e monitorização de possíveis eventos adversos. **MÉTODOS:** No período de julho/06 a agosto/07, foram avaliados retrospectivamente 05 pacientes portadores de DF oriundos da mesma família, os quais foram submetidos à infusão (TRE) com betagalsidase 1mg/kg, quinzenalmente, em regime ambulatorial. Foram analisados os seguintes parâmetros: peso, pressão arterial, temperatura, frequência cardíaca, número de infusões, duração de cada infusão, bem como a presença de qualquer evento adverso relacionado à mesma. Um paciente renal crônico recebia TRE durante uma das sessões de hemodiálise. Todos os pacientes tomavam no domicílio paracetamol e hidroxizine uma hora antes do início da TRE. **RESULTADOS:** Foram realizadas 112 sessões de TRE com betagalsidase, observou-se uma melhora significativa da dor neuropática, melhora acentuada dos sintomas gastrointestinais, uma melhora no apetite e ganho de peso importante. A ausência ou a minimização desses sintomas contribuiu para uma possível melhoria em sua qualidade de vida relacionada, principalmente, aos aspectos físicos, sociais e emocionais. Nenhuma possível reação adversa descrita pelo fabricante do medicamento foi observada neste período. **CONCLUSÃO:** O uso de betagalsidase, na doença de Fabry, demonstrou-se seguro e foi bem tolerado pelos pacientes, mesmo quando se utilizaram doses ligeiramente acima da preconizada e com sessões de TRE com menos de 03 horas. A TRE é um procedimento que exige um preparo técnico-científico adequado dos profissionais envolvidos a fim de se evitar possíveis riscos que comprometam os resultados.

¹ Revisão Bibliográfica

² Acadêmica de Enfermagem da Universidade de Passo Fundo

³ Enfermeira do Hospital São Vicente de Paula em Passo Fundo– Especialista em Nefrologia