



UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA
CENTRO DE CIÊNCIAS DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS FARMACÊUTICAS
PROGRAMA DE EDUCAÇÃO TUTORIAL (PET-FARMÁCIA)
TUTORA: Profa. Dra. Leônia Maria Batista



2ª Consultoria Acadêmica – Área Temática: Saúde Pública
BOLSISTA: Lorenzo Ciannella – Graduando do 4º período
Orientado por: Profa. Dra. Leônia Maria Batista

DOENÇA DE FABRY: UMA REVISÃO DE LITERATURA

RESUMO

A Doença de Fabry é um distúrbio hereditário raro e progressivo, ligado ao cromossomo X, que impede o organismo de metabolizar glicoesfingolipídeos, especialmente a globotriaosilceramida. Isso ocorre devido à deficiência parcial ou total da enzima lisossomal alfa-galactosidase A, o que resulta no acúmulo desse substrato em vasos sanguíneos e tecidos viscerais, como a pele, coração, rins e sistema nervoso central, levando a mudanças estruturais nas células, danos histológicos, disfunção metabólica, isquemia e falência precoce de órgãos. Este capítulo tem como objetivo fornecer uma visão abrangente da Doença de Fabry, abordando seu histórico, epidemiologia, etiologia, fisiopatologia, manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento. Para tal, foi realizada uma revisão narrativa da literatura, de natureza qualitativa, por meio da seleção de materiais científicos nas plataformas Google Acadêmico, PubMed, SciELO e Biblioteca Virtual em Saúde. A análise dos materiais selecionados permitiu reunir informações sobre os avanços na compreensão da doença, destacando os desafios no diagnóstico precoce, bem como as opções terapêuticas atuais e perspectivas de tratamento futuras. Espera-se que esta pesquisa possa promover um maior conhecimento científico sobre essa condição, além de estimular o desenvolvimento de novos estudos para melhorar o prognóstico e a qualidade de vida dos indivíduos afetados.

Palavras-chaves: Doença de Fabry; Glicoesfingolipídeos; Alfa-galactosidase A.