

# O QUE É A DOENÇA DE GAUCHER?



A Doença de Gaucher foi identificada pela primeira vez em 1882, pelo médico francês Phillipe Gaucher.

Trata-se de um raro distúrbio metabólico hereditário que resulta no acúmulo anormal de certos tipos de lipídeos (substâncias gordurosas) no baço, fígado, medula óssea e nos pulmões, e, em alguns casos, no cérebro. Esse acúmulo deve-se à deficiência ou a falta da enzima glicocerebrosidase, que está envolvida na quebra e no metabolismo de lipídeos.

A Doença de Gaucher é classificada em subtipos, dependendo dos sintomas e do período de seu desenvolvimento:

- |               |   |
|---------------|---|
| <b>Tipo 1</b> | <b>É a forma mais comum da doença.</b><br><b>A mutação mais frequente em judeus Ashkenazi.</b><br><b>A Doença de Gaucher de tipo 1 é conhecida como uma forma adulta ou não neuropática, cujos pacientes apresentam baço e fígado aumentados, anemia e baixa de contagem de plaquetas, podendo apresentar dor e deterioração óssea.</b> |
| <b>Tipo 2</b> | A neuropatia infantil aguda, ocorre raramente e não apresenta nenhuma predisposição étnica.<br>O tipo 2 é a forma letal da Doença de Gaucher, com início dentro dos 6 primeiros meses e com baixa expectativa de vida.  |
| <b>Tipo 3</b> | Também referida Doença de Gaucher Juvenil ou neuropática crônica, é inicialmente observada nas crianças com problemas em se movimentar corretamente, dificuldade de aprendizado, problemas auditivos, e podem levar a dificuldade de equilíbrio e movimento.  |

## COMO A DOENÇA DE GAUCHER É DIAGNOSTICADA?

Por exame de sangue medindo níveis da enzima glicocerebrosidase.

## COMO A DOENÇA DE GAUCHER PODE SER TRATADA?

- ☑ É possível tratar a Doença de Gaucher de tipo 1.
- ☑ Não existem tratamentos aprovados para Doença de Gaucher de tipos 2 ou 3.
- ☑ A Terapia de Reposição Enzimática (TRE) foi a primeira a ser introduzida, em 1991.
- ☑ A enzima substituta é feita através de infusão intravenosa.
- ☑ Transplante de medula óssea é outra opção terapêutica para substituir células sanguíneas danificadas.

Mais informações:

<http://www.doencadegaucher.com.br>

Apoio

[estudandoraras.blogspot.com.br](http://estudandoraras.blogspot.com.br)  
[www.afag.org.br](http://www.afag.org.br)



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.

