

# O QUE É A DOENÇA DE GAUCHER?



A Doença de Gaucher foi identificada pela primeira vez em 1882, pelo médico francês Phillippe 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> <b>A mutação mais frequente em judeus Ashkenazi.</b> <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. 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



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS  
E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

[www.afag.org.br](http://www.afag.org.br)  
0800 777 2902

 /afagbrasil

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

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.

