

## CUIDADOS NECESSÁRIOS AO LONGO DA VIDA

Não deixe de usar corretamente os medicamentos, pois a adesão ao tratamento é necessária para o controle da doença.

Faça visitas regulares aos serviços de saúde para realizar os exames necessários.

Boa alimentação e prática de atividade física são importantes para a saúde dos ossos. O uso de suplementos também pode ser necessário.

Por se tratar de uma doença genética, recomenda-se buscar aconselhamento sobre as probabilidades de se gerar filhos que também venham a desenvolvê-la.



## COM A AJUDA DO SEU FARMACÊUTICO



O farmacêutico orienta sobre o uso correto dos medicamentos e aconselha sobre os melhores cuidados de saúde.

A farmácia é um espaço de saúde onde o farmacêutico pode prestar orientações sobre a Doença de Gaucher.



O SUS OFERECE TRATAMENTO GRATUITO PARA A DOENÇA DE GAUCHER.  
INFORME-SE EM UMA UNIDADE DE SAÚDE.

[www.crf-pr.org.br](http://www.crf-pr.org.br)

# DOENÇA DE GAUCHER

O TRATAMENTO  
ADEQUADO MELHORA  
A QUALIDADE DE VIDA  
E PREVINE NOVAS  
MANIFESTAÇÕES DA  
DOENÇA.





A Doença de Gaucher é uma enfermidade genética em que a falha em uma enzima leva ao acúmulo de substâncias prejudiciais em órgãos como fígado, baço e medula óssea. Os sintomas são variáveis, porém três formas clínicas são reconhecidas. O tipo 1 é a forma mais frequente e abrange cerca de 90% dos pacientes. Nela os indivíduos podem ou não apresentar sintomas como aumento do fígado e do baço e manifestações relacionadas ao sangue (como anemia e sangramentos) e aos ossos (como dor e enfraquecimento ósseo). O tipo 2 é a forma mais severa da doença pois geralmente aparece já na infância com graves manifestações no sistema nervoso. No tipo 3 há manifestações clínicas que em geral são mais graves que no tipo 1 e que são acompanhadas por complicações progressivas no sistema nervoso.

## QUAL A CAUSA DA DOENÇA DE GAUCHER?

A doença ocorre como consequência da herança genética recebida, ou seja, o pai e a mãe transmitem ao filho genes que contêm uma mutação, uma espécie de “defeito”. A pessoa que recebeu este material genético produz então de forma deficiente uma enzima chamada glicocerebrosidase em células conhecidas como macrófagos. Os macrófagos são responsáveis por metabolizar restos de células velhas, mas com a deficiência enzimática acumulam moléculas que não podem ser “digeridas”. Isto faz com que percam sua função e se acumulem em órgãos e tecidos provocando as manifestações clínicas da doença.

## COMO É REALIZADO O DIAGNÓSTICO?

Normalmente o diagnóstico é confirmado através da medição da atividade enzimática da glicocerebrosidase em leucócitos do sangue ou fibroblastos da pele. Uma análise posterior do material genético ajuda a identificar as mutações e o subtipo da doença. Exames de imagem e biópsias também podem ser solicitados.

## A DOENÇA DE GAUCHER NÃO TEM CURA, TEM CONTROLE!

O objetivo do tratamento é melhorar a qualidade de vida e prevenir o aparecimento de novas manifestações da doença.

Felizmente a forma mais comum da doença (tipo 1) pode ser controlada com o uso de medicamentos, porém eles não ajudam a controlar os sintomas neurológicos observados nos tipos 2 e 3.

O principal tratamento é a reposição da enzima que encontra-se deficiente. Ela é administrada por infusão na veia a cada duas semanas, fazendo com que as substâncias prejudiciais não se acumulem nos macrófagos.

Pacientes que não podem receber reposição enzimática têm disponível um medicamento oral que diminui a quantidade de moléculas que precisariam ser “digeridas” pela glicocerebrosidase. Isto é conhecido como “inibição de síntese de substrato”.

## O QUE FAZER FRENTE AOS EFEITOS INDESEJÁVEIS CAUSADOS PELOS MEDICAMENTOS

### TRATAMENTO COM REPOSIÇÃO ENZIMÁTICA:

- As principais reações indesejáveis estão relacionadas à infusão endovenosa. Em geral elas são leves e passageiras e incluem vermelhidão, coceira e febre. Alguns medicamentos podem ser indicados para prevenir ou tratar esses sintomas. A velocidade de administração também pode interferir no surgimento das reações.

### TRATAMENTO COM INIBIDOR DE SÍNTESE DE SUBSTRATO:

- Seu uso pode causar má digestão de carboidratos no intestino, gerando dor abdominal, gases e diarreia em mais de 80% dos pacientes. Dietas específicas e medicamentos podem ser recomendados nestes casos.

- Tremores (principalmente nas mãos) têm ocorrido em até 30% dos pacientes e surgem geralmente dentro do primeiro mês de uso. Em muitos casos eles desaparecem espontaneamente dentro de um a três meses com uso continuado, enquanto em outros é necessário reduzir a dose ou suspender o uso.