

## **Doença de Gaucher tipo 1**

### **Informação ao doente**

#### **O que é a Doença de Gaucher tipo 1?**

A doença de Gaucher tipo 1 é uma doença hereditária rara, crónica, progressiva e que pode atingir vários órgãos. É causada por um défice de uma enzima – glucocerebrosidase – que é responsável por digerir uma gordura, glucocerebrósido, que se acumula dentro de um tipo de organelos chamados lisossomas. A produção da enzima é regulada pelo gene GBA. Se este gene apresentar mutações, pode existir uma redução da atividade da enzima que leva, por sua vez, à acumulação de substâncias dentro dos lisossomas que estão presentes em vários tecidos e órgãos, como por exemplo o baço, o fígado e a medula óssea.

#### **O que é o lisossoma?**

O lisossoma é um organelo (compartimento) celular que contém enzimas capazes de degradar diferentes substâncias. A sua principal função (entre outras também muito importantes), é ser capaz de digerir grandes moléculas e manter a "limpeza celular". A alteração do seu funcionamento repercute-se em todos os sistemas celulares.

#### **Manifestações clínicas da Doença de Gaucher tipo 1**

A doença de Gaucher tipo 1 corresponde a 90 % dos casos de Doença de Gaucher, podendo ser diagnosticada em crianças e adultos, com idade inicial dos sintomas muito variável. As manifestações clínicas são secundárias à acumulação do glucocerebrosídeo nos tecidos e órgãos e incluem:

- Aumento do volume do baço (esplenomegália) e do fígado (hepatomegália), podendo o baço atingir volumes muito aumentados causando hiperesplenismo com consequente redução da hemoglobina (anemia), das plaquetas (trombocitopenia) e dos glóbulos brancos (leucopenia);
- Infiltração da medula óssea com redução da produção dos elementos figurados do sangue: anemia, trombocitopenia e leucopenia. Este quadro de redução dos valores do sangue é acompanhado de sintomas de cansaço, dores de cabeça, zumbidos nos ouvidos, maior tendência a hemorragias da pele (equimoses), do nariz (epistáxis) e das gengivas (gengivorragias). A redução do número de glóbulos brancos pode aumentar a tendência a contrair infecções;
- Infiltração do osso, com quadros de dor óssea crónica limitativa para as atividades de vida diária, com agudizações de dor óssea frequentes, necrose do osso (sobretudo da cabeça do fémur), maior propensão para fraturas sem trauma prévio, lesões líticas no osso e osteopenia/osteoporose;

- Os doentes com Doença de Gaucher tipo 1 têm risco acrescido de doenças malignas (nomeadamente mieloma múltiplo) e também de doença de Parkinson.
- Nas crianças pode ainda manifestar-se com atraso do crescimento.

### **Como se transmite a doença?**

Trata-se de uma doença hereditária de transmissão autossómica recessiva, o que significa que para se ser doente é preciso herdar mutações de ambos os pais. As pessoas que só herdaram a mutação genética de um dos pais são portadores, mas não têm a doença. Se os dois elementos de um casal forem portadores, têm, em cada gestação, 25% de probabilidade de ter um filho com a doença.

### **Como é diagnosticada a Doença de Gaucher tipo 1?**

O diagnóstico definitivo é confirmado pela determinação de atividade enzimática da glucocerebrosidase, numa amostra de sangue, fresco ou seco em papel de filtro, ou por teste genético, para caracterização, no DNA, da mutação ou mutações presentes no gene GBA.

### **Quais as opções terapêuticas disponíveis?**

Não há uma terapêutica curativa para a Doença de Gaucher tipo 1.

Desde há vários anos que existe em Portugal e aprovado pelo Infarmed, tratamento para a Doença de Gaucher tipo 1. O tratamento de primeira linha consiste na administração quinzenal ou mensal, por via endovenosa, da enzima em falta. Atualmente existem duas formulações de terapêutica de substituição enzimática: imiglucerase e velaglucerase. Ambas têm demonstrado um bom perfil de segurança clínica e eficácia clínica.

Quando o tratamento endovenoso não é tolerado ou existem efeitos secundários, há indicação para tratamento de segunda linha, miglustato, que obriga a uma dieta rigorosa, pela presença de efeitos secundários gastro-intestinais.

Em anexo pode encontrar informação mais detalhada, sobre esta terapêutica.

A equipa multidisciplinar, com intervenção de especialistas de diferentes áreas, presente nos Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo e Doenças Lisossomais de Sobrecarga, reconhecidos no nosso País, estabelece um adequado plano de tratamento individual, sendo sempre fundamental a total adesão do doente a esse plano, a manutenção de um regime nutricional orientado e hábitos de vida saudáveis, de forma a diminuir riscos adicionais.

**INFORMAÇÃO AO DOENTE COM  
DOENÇA DE GAUCHER**

1 - Confirmando que me foi explicada a informação contida no presente documento "Informação sobre a Doença de Gaucher tipo 1", proveniente da Comissão Coordenadora do Tratamento de Doenças Lisossomais de Sobrecarga, e que pude esclarecer dúvidas com o meu médico assistente / médico assistente do meu representado legal, Dr. \_\_\_\_\_

2- Confirmando que recebi também informações relativas ao tratamento com Imiglucerase/Velaglucerase/Miglustato, provenientes do INFARMED através dos seguintes documentos:

- a. Relatório Público Europeu de Avaliação da Agência Europeia do Medicamento (EMA) relativo à \_\_\_\_\_;
- b. Folheto informativo da \_\_\_\_\_.

3 - Confirmando ainda que fui informado de que os dados relativos à utilização da terapêutica com \_\_\_\_\_ estão a ser requisitados para introdução, de forma anonimizada com código do Centro de Referência respetivo, em plataforma interna da Autoridade Nacional para o Medicamento (INFARMED), dedicado a Doenças Lisossomais de Sobrecarga, cuja utilização será exclusivamente para a monitorização de eficácia e segurança da terapêutica por parte do INFARMED.

\_\_\_\_\_  
**Nome do Doente** (em letra de imprensa)

\_\_\_\_\_  
**Nome do Representante Legal** (se aplicável, em letra de imprensa)

\_\_\_\_\_  
**Assinatura do Doente**

\_\_\_\_\_  
**Data**

\_\_\_\_\_  
**Assinatura do Representante Legal** (se aplicável)

\_\_\_\_\_  
**Data**

\_\_\_\_\_  
**Nome do Médico** (em letra de imprensa)

\_\_\_\_\_  
**Assinatura do Médico**

\_\_\_\_\_  
**Data**

Este documento é assinado em duplicado, ficando um exemplar na posse do doente ou seu representante legal.