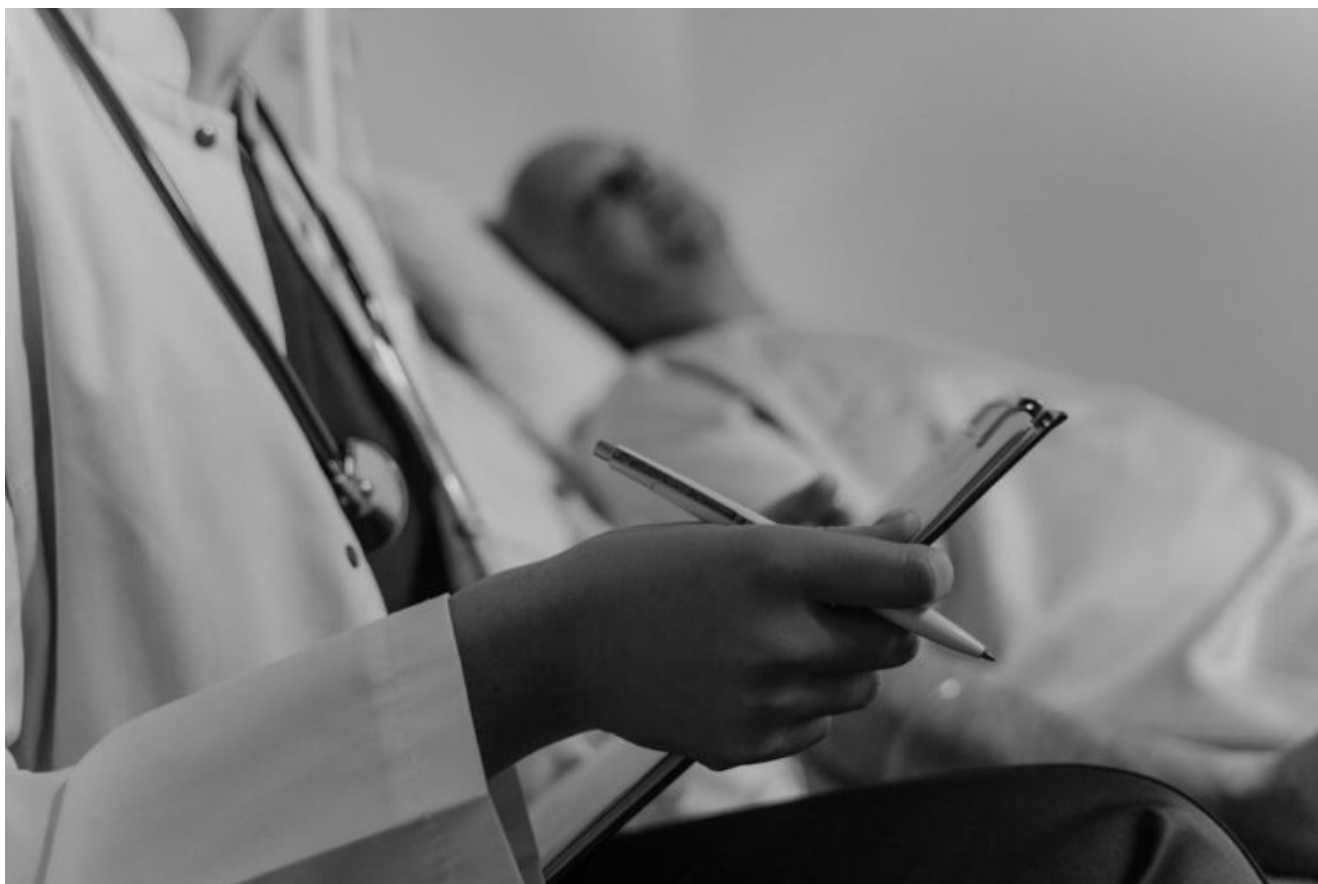


Outubro é mês de sensibilização para a Doença de Gaucher

written by O Cidadão | 5 de Outubro, 2025



Outubro é o mês dedicado à **sensibilização para a Doença de Gaucher**, uma doença hereditária rara e crónica, que afeta múltiplos órgãos e compromete de forma significativa a qualidade de vida dos doentes.

Segundo **Anabela Oliveira**, especialista de medicina interna no **Hospital de Santa Maria**, o diagnóstico desta doença continua a ser um dos maiores desafios: *“o caminho até à identificação pode demorar meses ou anos, e estes atrasos resultam muitas vezes em progressão da doença, com lesões irreversíveis e complicações graves que comprometem a funcionalidade e a qualidade de vida do doente”*.

A médica reforça a importância de um **diagnóstico precoce**, que *“facilita o acesso a tratamentos eficazes, melhora os resultados e evita complicações graves, além de permitir aconselhamento genético às famílias”*.

A **Doença de Gaucher** pertence ao grupo das **doenças lisossômicas de sobrecarga (DLS)** e é causada pela deficiência da enzima **glucocerebrosidase (GBA)**. Essa deficiência leva à acumulação de gordura nas células, sobretudo nos **macrófagos**, resultando em sintomas como dor óssea crónica, anemia, hemorragias, fadiga, problemas pulmonares e maior risco de desenvolver **Parkinsonismo e doenças hemato-oncológicas**.

A transmissão é **autossômica recessiva**, o que significa que é necessário herdar duas cópias do gene mutado (uma de cada progenitor) para desenvolver a doença. A incidência é de **1:50.000 nados vivos**, sendo a mais frequente do grupo das DLS.

Existem **três tipos** da doença: o **tipo 1**, responsável por 90% dos casos, geralmente diagnosticado em crianças ou adultos e caracterizado por aumento do fígado e do baço, anemia, hemorragias e dor óssea; o **tipo 2** e o **tipo 3**, que apresentam envolvimento do sistema nervoso.

Em Portugal, os doentes são acompanhados em **Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo**, por equipas multidisciplinares de internistas, hematologistas, ortopedistas, pediatras e geneticistas, sendo submetidos a **exames regulares** para monitorização da resposta ao tratamento.

Nos últimos anos têm sido registados **avanços no diagnóstico e nas opções terapêuticas**, mas, segundo a especialista, continua a ser essencial investir em **sensibilização, investigação e desenvolvimento de novas terapias**, bem como em **suporte psicológico e social** para os doentes e famílias.

OC/RPC