

Tratamento

O tratamento depende dos sintomas apresentados pelo paciente e do tipo de doença de Gaucher que ele possui.

Alguns pacientes com doença de Gaucher tipo 1 e tipo 3 podem fazer a reposição da enzima que falta no organismo, enquanto outros recebem a indicação de utilizar medicamentos que ajudam a remover do organismo a gordura que não consegue ser digerida por eles.

Há, ainda, o tratamento de acordo com os sintomas, pode haver indicação de suplementos vitamínicos, além da remoção do baço ou outras medidas para aliviar os sintomas da doença de Gaucher.

No Componente Especializado da Assistência Farmacêutica (CEAF) são disponibilizados os medicamentos Imiglucerase 400 UI (injetável), Miglustate 100 mg e Taliglucerase Alfa 200 UI para o Cid E75.2.



PELA SUA SAÚDE:

1. LEIA AS INFORMAÇÕES DAS EMBALAGENS DOS MEDICAMENTOS.



2. SIGA AS INSTRUÇÕES DO SEU MÉDICO OU FARMACÊUTICO.



Horário de Assistência Farmacêutica:

Segunda à Sexta
das 07h00 às 17h00

Para maiores Informações procure o Farmacêutico.

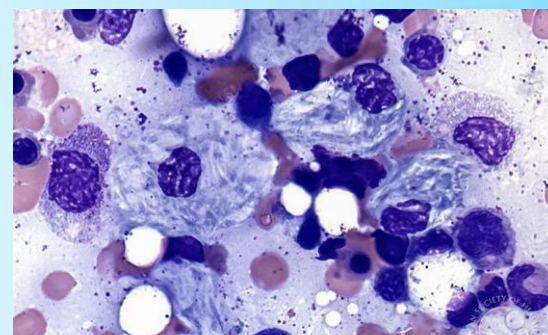


Comissão de Atenção Farmacêutica
Farmácia do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica
SPDM – Associação Paulista para o Desenvolvimento da Medicina
2025

Farmácia de Medicamentos Especializados
SPDM - Associação Paulista para o Desenvolvimento da Medicina

COMISSÃO DE ATENÇÃO FARMACÊUTICA

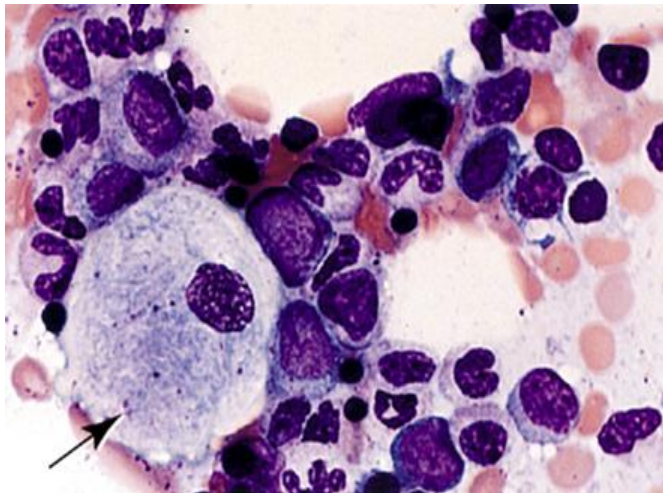
DOENÇA DE GAUCHER



Introdução

Doença de Gaucher é uma alteração genética que causa deficiência na produção da enzima glicocerebrosidase.

A enzima glicocerebrosidase é responsável pela digestão do glicocerebrosídeo, um tipo de gordura que é facilmente encontrado nos alimentos. Pacientes com a doença de Gaucher não possuem a enzima que digere essa gordura e, aos poucos, o glicocerebrosídeo vai se acumulando no organismo, trazendo uma série de sintomas e de prejuízos à saúde, especialmente em pontos como o fígado, o baço, a medula óssea e o pulmão, podendo afetar até mesmo o sistema nervoso central (SNC).



Causas

A doença de Gaucher é causada por mutações no gene GBA, responsável por codificar a enzima glicocerebrosidase.

A patologia é hereditária, o que faz com que seja transmitida de geração para geração. Para que haja o desenvolvimento da condição é necessário que tanto o pai quanto a mãe tenham no DNA a mutação genética responsável pela doença.



Sintomas

De modo geral, os sintomas da doença de Gaucher incluem:

- Aumento no tamanho do fígado (hepatomegalia).
- Aumento no tamanho do baço (esplenomegalia).
- Contagem de plaquetas abaixo do normal (trombocitopenia).
- Anemia.
- Fraqueza e cansaço.
- Alterações na formação dos ossos.
- Facilidade em quebrar os ossos.
- Dores no corpo.

O diagnóstico da doença de Gaucher pode ser feito com um exame de sangue. Em casos duvidosos, está indicada a realização da medida da atividade da beta-Glicocerebrosidase em fibroblastos ou a análise do gene GBA.

