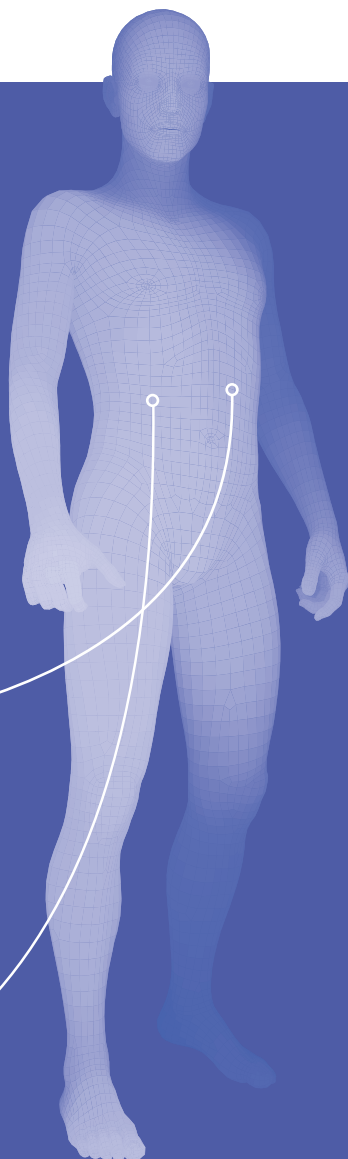




# Eu e o Meu Corpo

## Como a doença de Gaucher me pode afetar



### Genes

O nosso corpo tem cerca de 22.000 genes diferentes. Os genes são responsáveis por fabricar proteínas, por ajudar o corpo a crescer e a funcionar corretamente e por estarmos saudáveis.

A doença de Gaucher é causada por uma mutação no gene **GBA** está presente quando as duas cópias que temos deste gene estão mutadas. Isto leva a que uma molécula específica se acumule nas nossas células e órgãos.



### Baço

O **baço** contém glóbulos brancos, que são responsáveis por filtrar o sangue e por detectar infeções.

A doença de Gaucher pode afectar as funções do baço e do fígado, tornando-os grandes e dolorosos.



### Fígado

O **fígado** é um órgão grande.

Cinco das suas funções mais importantes são:



▶ processamento de alimentos para obtenção de energia



▶ armazenamento de energia



▶ combate às infeções



▶ filtração do sangue



▶ fabrico de hormonas e proteínas



### Ossos



▶ O corpo humano tem **206 ossos**.

Os ossos providenciam **suporte e proteção** e permitem-nos **andar**. Os nossos ossos armazenam minerais e lípidos e produzem células sanguíneas na medula óssea.



A doença de Gaucher pode levar, maioritariamente, a dores ósseas e a uma diminuição da densidade mineral óssea, podendo, em alguns doentes, causar fraturas.



### Plaquetas

As plaquetas são um fragmento do nosso sangue. Elas funcionam como um pequeno tampão, ajudando a reparar vasos sanguíneos danificados.



Na doença de Gaucher os valores das plaquetas podem estar baixos, o que resulta numa maior facilidade para sangrar ou ter nódos negros.



### Glóbulos Vermelhos



▶ O nosso corpo produz **2.000.000** de glóbulos vermelhos **por segundo**.



▶ Os glóbulos vermelhos são especialistas no transporte de oxigénio.



▶ Glóbulos vermelhos envelhecidos são degradados no baço, no fígado e na medula óssea.



Na doença de Gaucher pode ocorrer o caso em que são produzidos poucos e degradados muitos glóbulos vermelhos - o que resulta em palidez e cansaço.

#### Referências

Anatomy and Physiology. OpenStax at Rice University. 2013. ISBN-13: 978-1-947172-04-3. Available at <https://openstax.org/details/anatomy-and-physiology>. Accessed September 2019

GBA gene. NIH. Available at <https://ghr.nlm.nih.gov/gene/GBA>. Accessed September 2019

Cappellini MD et al. European Oncology & Haematology. 2018;14:50-56