

UMA VISÃO TEÓRICA SOBRE LISSOSSOMOS E SUA RELAÇÃO COM A DOENÇA DE GAUCHER

Gabriel Braz Garcia⁽¹⁾, Rosa Valeria da Silva Amorim⁽³⁾.

Centro de Ciências Exatas e da Natureza/Departamento de Biologia Molecular/MONITORIA

RESUMO

Lisossomos são organelas citoplasmáticas que realizam a degradação e reciclagem dos metabólitos celulares através da digestão intracelular controlada por enzimas digestivas. As doenças relacionadas aos lisossomos apresentam efeitos cumulativos e resultam em degeneração dos tecidos, podendo levar ao óbito. Há doenças de caráter genético, mas há também aquelas adquiridas ou associadas à invasão parasitária. Entendem-se como enfermidades por acúmulos as patologias congênitas nas quais a principal alteração compreende o acúmulo intracelular de substâncias, produzidas por uma mutação que afeta a produção de uma ou mais das enzimas lisossômicas envolvidas no catabolismo de uma determinada substância. A doença de Gaucher (DG) é um erro inato do metabolismo desse grupo das doenças lisossômicas de depósito, sendo a mais freqüente do referido grupo. É de herança autossômica recessiva, portanto com risco de 25% a cada gestação de casal heterozigoto. A doença é resultante da deficiência da beta-glicosidase ácida ou beta-glicocerebrosidase, que leva ao acúmulo de glicolípídios (glicocerebrosídeo) nos macrófagos principalmente em baço, fígado, medula óssea e pulmão. As manifestações clínicas ou fenotípicas da DG vão depender do grau de deficiência da enzima, existindo três tipos: Tipo I forma não neuropática afeta crianças e adultos com hepatoesplenomegalia, anemia, trombocitopenia, leucopenia e lesões ósseas, tendo uma incidência de 1 para 100.000 indivíduos; Tipo II, forma neuropática aguda, afeta crianças com 4-5 meses com quadro neurológico grave, hepatoesplenomegalia e comprometimento pulmonar e o Tipo III, forma neuropática crônica, afeta crianças e adolescentes com quadro neurológico menos grave que o Tipo II e ainda pode comprometer fígado, baço e ossos. Nesse sentido, realizou-se um estudo minucioso da Doença de Gaucher no intuito de divulgá-la, em nível acadêmico, enfatizando a disfunção lisossômica como causa para as manifestações clínicas e apresentar as mais recentes terapias para o seu tratamento.

Palavras-chave: Lisossomos, organelas citoplasmáticas, degradação.

¹⁾ Bolsista, ⁽²⁾ Voluntário/colaborador, ⁽³⁾ Orientador/Coordenador ⁽⁴⁾ Prof. colaborador, ⁽⁵⁾ Técnico colaborador.