

GALACTOSIALIDOSE

Galactosialidose

- O que é?
- Quem são os doentes afetados?
- Classificação
- Sintomas
- Diagnóstico
- Tratamento



O QUE É?

A **Galactosialidose é uma doença rara de sobrecarga lisossomal** causada por mutações no gene CTSA, levando à deficiência das enzimas alfa-neuraminidase e beta-galactosidase. Esta falha impede a degradação de oligossacarídeos, resultando na sua acumulação tóxica nas células e tecidos, afetando múltiplos órgãos.



Esclareça as suas dúvidas através do email
secretariado@aplisosoma.org
Ou visite o site
aplisosoma.org

COM O APOIO DE:

BIOMARIN

RECORDATI
RARE DISEASES
Focused on the Few

SANOFI

Takeda

ultragenyx
pharmaceuticals

apifarma

Saúde em
Diálogo

QUEM SÃO OS DOENTES AFETADOS?

A **galactosialidose é uma doença autossômica recessiva**, o que significa que são necessárias duas cópias do gene com a mutação patogénica. Ambos os pais, sendo portadores, possuem uma cópia com a mutação, não apresentando assim sintomas da doença. No entanto, o filho afetado recebeu uma cópia com mutação de cada um dos pais. Em cada nova gestação haverá a **probabilidade de 25% de um novo filho afetado**.

CLASSIFICAÇÃO?

A **galactosialidose** divide-se em 3 tipos, consoante a idade de aparecimento dos primeiros sintomas.

- > **Forma infantil precoce:**
É o tipo mais severo de doença, sendo que os sintomas surgem na vida fetal ou até aos primeiros 3 meses de vida.
- > **Forma infantil tardia:**
Trata-se de um tipo com menor severidade. Os sintomas surgem nos primeiros 2 anos de vida, mais frequentemente entre os 3 e os 12 meses.
- > **Forma juvenil/adulta:**
É a forma mais comum, compreendendo cerca de 60% dos casos. **As manifestações da doença surgem na adolescência tardia, ou no início da idade adulta**, mais frequentemente aos 16 anos de idade.

SINTOMAS?

A doença afeta vários órgãos, incluindo o **sistema nervoso, esquelético, cardiovascular** e os **olhos**. Os sintomas variam consoante a forma da doença:

- > **Forma infantil precoce:**
Pode causar **hidrúpsia fetal (acumulação de líquidos no feto), morte in utero, face grosseira, aumento do fígado e baço,**

alterações ósseas e cardíacas, insuficiência renal, problemas oculares e neurológicos. A maioria dos doentes não sobrevive além do primeiro ano de vida.

- > **Forma infantil tardia:**
Apresenta **sintomas semelhantes, mas menos graves.** Inclui baixa estatura, alterações esqueléticas, problemas visuais e auditivos, possíveis dificuldades intelectuais e, em alguns casos, convulsões. A **progressão da doença é mais lenta**, podendo os doentes atingir a idade adulta, embora com **complicações renais e pulmonares.**
- > **Forma juvenil/adulta:**
Varia em gravidade e progressão, destacando-se **sintomas neurológicos como ataxia (perda de equilíbrio), mioclonias (movimentos involuntários), convulsões e declínio intelectual progressivo.** Também podem surgir **pequenas manchas avermelhadas na pele (angioqueratomas).**

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico da **galactosialidose é** confirmado através da medição da atividade enzimática da **alfa-neuraminidase** e **beta-galactosidase**, bem como por **estudo genético** para identificar mutações no gene CTSA. Como método auxiliar, pode-se pesquisar oligossacarídeos na urina, embora nem sempre apresentem alterações, sendo fundamental confirmar a suspeita clínica com exames específicos.

TRATAMENTO

Atualmente, não há cura para a galactosialidose. O tratamento consiste num acompanhamento **multidisciplinar especializado**, disponível nos Centros de Referência de Doenças Hereditárias do Metabolismo, focado no controlo dos sintomas e na prevenção de complicações. O objetivo principal é **melhorar a qualidade** de vida dos doentes e das suas famílias, além de garantir um **aconselhamento genético adequado.**