

SAÚDE SALVE !!!

Este informativo é dedicado aos pacientes de Gaucher, onde eles poderão se manifestar, e enviar para a associação, todas as reclamações, dúvidas, relatar acontecimentos que ocorrem durante a infusão do medicamento, a atenção recebida pelo corpo médico e enfermagem nos centros onde são atendidos.

Servirá também para informar sobre o andamento da dispensação do medicamento e assim poderemos coordenar a data da próxima dispensação.

Publicaremos uma série de matérias, sobre saúde, deveres, direitos e obrigações dos pacientes.

Os pacientes poderão mandar suas dúvidas, as quais serão respondidas por médicos no caso de ser sobre a doença, por nosso departamento jurídico, no caso de se tratar de obrigações legais. Essas dúvidas servirão para esclarecer a toda comunidade Gaucheriana.

Os pacientes poderão corresponder-se através da seção fórum.

Os médicos estão convidados a se manifestar da maneira que acharem conveniente, mediante artigos científicos ou não, de interesse para os Pacientes.

A Secretaria da Saúde também terá lugar para se manifestar ou informar mediante este informativo, se assim o desejarem.

Este é o primeiro número e, em consequência, cheio de imperfeições que iremos resolvendo com a ajuda de todos.

Até o próximo número
Pedro Stelian



Dr. Pedro Stelian
CROSP 27.247
Odontologia Geral
e Especialidades

ESTOU PROTEGIDO PELO DR. PEDRO STELIAN
- ODONTOLOGIA -

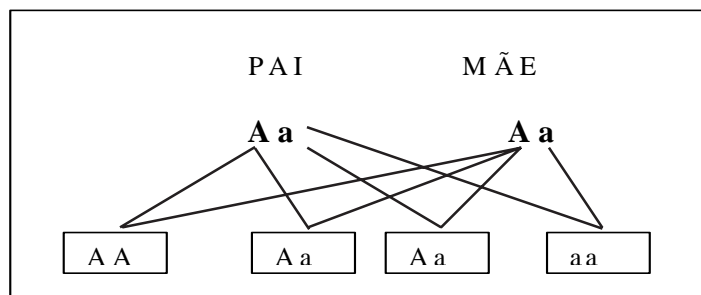


Ajude-mos a combater a
póliomielite no Mundo.
**COMPRE UM PIN DA
GOTINHA SALVADORA**
PELO TELEFONE
3078-7044
R.C.S.P. Pacaembu

DOENÇA DE GAUCHER PORQUE EU TENHO? MEUS FILHOS TAMBÉM PODEM TER?

A constituição genética, que herdamos de nossos pais, é que vai determinar com quem parecemos (aparência) e como o nosso organismo funciona (metabolismo). Cada par de gene, um que veio do pai e outro que veio da mãe, é que dá, por exemplo, a cor dos olhos ou o tipo de cabelo. Vários pares de genes são responsáveis pela produção de enzimas que garantem o bom funcionamento do metabolismo, permitindo crescimento, desenvolvimento e desempenho normal de todas as funções do corpo.

Acredita-se que as pessoas possuem 30.000 pares de genes e que carregam cerca de 10 genes com defeito (a) na sua constituição genética, mas como é sempre um par de genes que determina alguma coisa, se um só tem defeito e o outro funciona, a pessoa é normal naquele aspecto (Aa). Porém, quando os pais carregam, sem saber, um gene com defeito de um mesmo par, têm risco de ter filhos com problema (aa), porque ele não terá nenhum gene normal. Nesta situação os pais têm risco de 25%, uma chance em quatro, de ter um filho ou filha com a doença a cada gestação, como se observa na figura abaixo. Isto é o que acontece na Doença de Gaucher quando os pais são heterozigotos, ou seja, têm um gene normal e um gene com defeito (Aa) para produzir a beta-glicosidase ácida ou glicocerebrosidase, que é a enzima deficiente na Doença de Gaucher.



A falta de atividade da enzima beta-glicosidase ácida ou glicocerebrosidase vai levar ao depósito de uma substância (glicocerebrosídeos) no baço e no fígado, aumentando o tamanho destes órgãos e atrapalhando a função deles. Pode haver depósito nos ossos levando a quadros graves de dor e destruição, levando a pessoa a ter grande dificuldade para andar.

As pessoas que são portadoras de Doença de Gaucher (aa) só podem ter filhos (risco de 100%) com a doença se unirem-se a outra pessoa que tenha a doença (aa). Se a união for com alguém heterozigoto (Aa) o risco será de 50% a cada gestação e, se for com uma pessoa que só tem genes normais (AA), não terá risco de ter filhos com a doença. Por esta razão não é aconselhável o casamento entre parentes, pois o risco de ter genes com defeito em comum é maior, e o casal deverá procurar fazer a pesquisa da mutação (o defeito genético) para saber se tem risco ou não de ter filhos com a Doença de Gaucher.

Prof^a Dr^a Ana Maria Martins
Ambulatório de Doenças Metabólicas
Hereditárias, UNIFESP-EPM -
geneticamed@epm.br

Área reservada para a Secretaria de Estado da Saúde do Estado de São Paulo. Se quiser utilizar

AVISO IMPORTANTE

Este mês novamente a Secretaria atrasou na entrega do remédio. Estamos tomando as providências necessárias para que isto não se repita, já que tem pacientes que estão regredindo no tratamento.

Precisamos que os pacientes que estão a espera de aumento de dosagem, nos comuniquem, acompanhado do relatório Médico e a data do pedido.

Pedro Stelian

Publicação da Associação Paulista dos Portadores da Doença de Gaucher.

Editor: Dr. Pedro Carlos Stelian.

Jornalista responsável Eymar Mascaro MT.03033.

Rua Paes de Araujo, 178 São Paulo - SP - 04531-090

Fone:3167-1988

E-Mail da redação:

appdgaucher@ajato.com.br