



Gangliocidose GM1

Doenças Raras

Tipos de Gangliocidose GM1

Gangliosidose GM1 tipo 1, uma forma infantil rapidamente progressiva e grave com início antes dos seis meses de idade.

Gangliosidose GM1 tipo 2, uma forma infantil ou juvenil com início entre os sete meses e três anos de idade com atraso do desenvolvimento motor e cognitivo.

Gangliosidose GM1 tipo 3, uma forma crônica, no adulto, com início tardio entre os 3 e os 30 anos de idade

Em que
consiste a
doença?

A Gangliosidose GM1 é um distúrbio do armazenamento lisossomal hereditário que danifica as células nervosas do cérebro e da medula espinhal. Causada por mutações no gene *GLB1* (3p22.3) que codifica a beta-galactosidase.

Diagnóstico

A suspeita clínica é baseada em sinais de deposição lisossomal:

- Face progressivamente grosseira;
- Gengivas hipertróficas;
- Mácula vermelho-cereja;
- Visceromegalia;
- Disostose;
- Atraso psicomotor.



TAY-SACHS (Gangliosidose GM2)

- A doença de Tay-Sachs (DTS) é uma doença genética rara, autossômica recessiva neurodegenerativa. Na sua variante mais comum (Tay-Sachs infantil), provoca uma deterioração progressiva das células nervosas e de habilidades físicas e mentais.
- Deve-se a uma insuficiência da hexosaminidase A, uma enzima hidrolítica vital, encontrada nos lisossomos, que decompõe os glicolipídeos.
- É observada a partir de cerca de seis meses de vida. A forma juvenil da doença é mais rara é vista pela primeira vez em crianças entre dois e dez anos de idade, deterioração cognitiva e motora, disartria, disfagia, ataxia e espasticidade, epilepsia. A forma adulta da doença de início tardio.



Leonor, 10 anos.

“A partir dos 7 anos começou a sentar-se e movimentar -se de maneira diferente. Caía muito. Nós, os pais, pensámos que poderia ser algum tipo de problema do ouvido interno. Aos 8 anos de idade, ela começou a gaguejar e falar mal. Assim, fomos a vários médicos. Fizemos vários testes até que a neuropediatra solicitou testes genéticos. Aos 9 anos informaram-nos do diagnóstico e foi como se uma bomba explodisse.

Atualmente, frequenta uma escola regular, mas com educação especial. Tem muitas dificuldades, mas tentamos estimulá-la para que não perca as suas capacidades. Faz natação, hipoterapia, terapia da fala e fisioterapia desde que tem escoliose.”

<http://doce.pt/wp/portfolio/doce-leonor/>

Associação DOCE

Divulgar e orientar para combater e enfrentar a Tay-Sachs e outras gangliosidoses



www.doce.pt

DOCE
DIVULGAR E ORIENTAR PARA COMBATER E ENFRENTAR
A TAY-SACHS E OUTRAS GANGLIOSIDOSES
ASSOCIAÇÃO NACIONAL

**O BEM ESTAR DAS NOSSAS
CRIANÇAS IMPORTA!
DESISTIR NÃO É OPÇÃO!**

**AJUDE A DOCE A CUMPRIR OS SEUS OBJETIVOS:
NIB: PT50 0036 0414 99106010815 76**