

Escola Básica e Secundária/PE da Calheta

**Ano letivo:** 2022/2023

**Docente:** Nélia Freitas

**Discente:** Ana Lúcia Mendes 12/3 nº1

**Disciplina:** Biologia

**Curso:** Ciências e tecnologias



# Estudo de doenças raras



## Índice:

- Introdução;
- Objetivos;
- Definição sobre o conceito doenças raras;
- Doenças selecionadas:
  - Síndrome de Chédiak-Higashi;
  - Síndrome de Joubert;
  - Fibrose quística;
  - Doença de Fabry;
- Conclusão;
- Webgrafia



## Introdução:

Este trabalho é desenvolvido no âmbito da disciplina de biologia e do dia internacional das doenças raras. A realização do mesmo pretende dar a conhecer o que são as doenças raras e alguns exemplos das mesmas.



## Objetivos:

- Desenvolver conteúdos lecionados no contexto de sala de aula;
- Conhecer o conceito "Doenças raras";
- Explorar e investigar sobre algumas doenças raras.



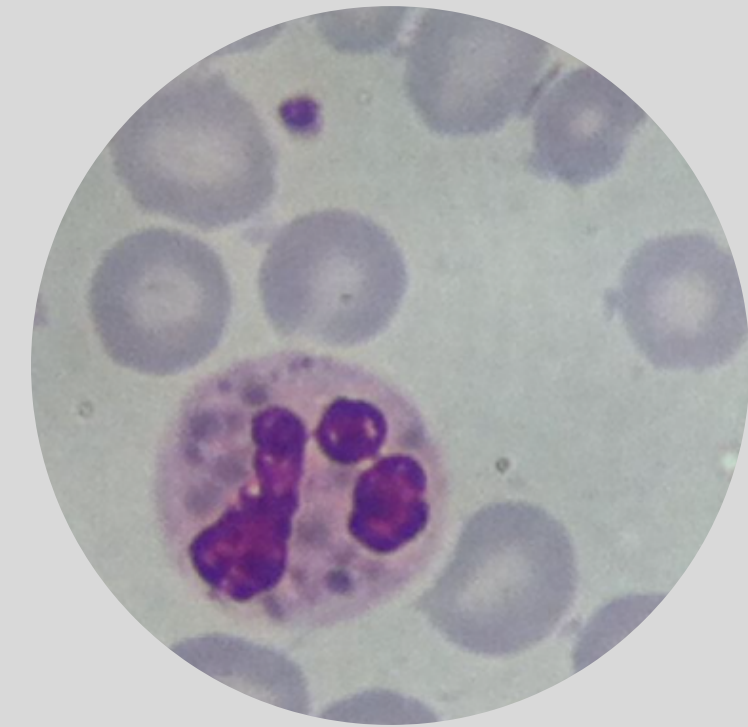
## Doenças raras:

Uma doença é considerada rara atendendo à sua prevalência numa dada população. Sendo reconhecida pela multiplicidade de características e sintomas, que justifica a sua classificação adicional de acordo com a sua incidência, raridade, gravidade e diversidade.

Estão identificadas mais de 6000 doenças raras e juntas, estima-se que afetam cerca de 6% a 8% da população mundial.



# Síndrome de Chédiak-Higashi



Síndrome autossômica recessiva rara caracterizada por uma mutação no gene *LYTS* (regulador do transporte lisossomal), resultando do mau funcionam de vários sistemas do corpo, principalmente o sistema imunológico. A mesma é relacionada com o cromossoma 1. Não existe cura para a doença, exceto para as infecções associadas. Existem menos de 500 casos diagnosticados, 1 em 1 milhão de pessoas.



## Sintomas:

- Albinismo oculocutâneo parcial (falta de pigmento no cabelo, olhos e pele);
- Infecções respiratórias;
- Problemas de visão (fotossensibilidade e nistagmo);
- Problemas bucais (úlceras na boca, gengivite e doença peridontal).



# Diagnóstico:

- Testes genéticos;
- Exames de sangue e à medula óssea.





## Tratamento :

- Antibióticos;
- Corticoides;
- Transplante de células tronco hematopoiética (em alguns casos).

# Síndrome de Joubert

Síndrome rara hereditária autossômica recessiva, ligada ao cromossoma 6,9 e 11. Caracterizada pela malformação congênita do tronco cerebral e agenesia do vérmis cerebeloso. Não existe cura, mas determinados tratamentos podem ajudar numa melhor qualidade de vida do paciente. Tem a prevalência de aproximadamente 1/100.000 pessoas.



## Sintomas :

- Tosse persistente com muco espesso;
- Infecções respiratórias frequentes (pneumonias e bronquiolites);
- Suor mais salgado;
- Perda de peso.



## Diagnóstico :

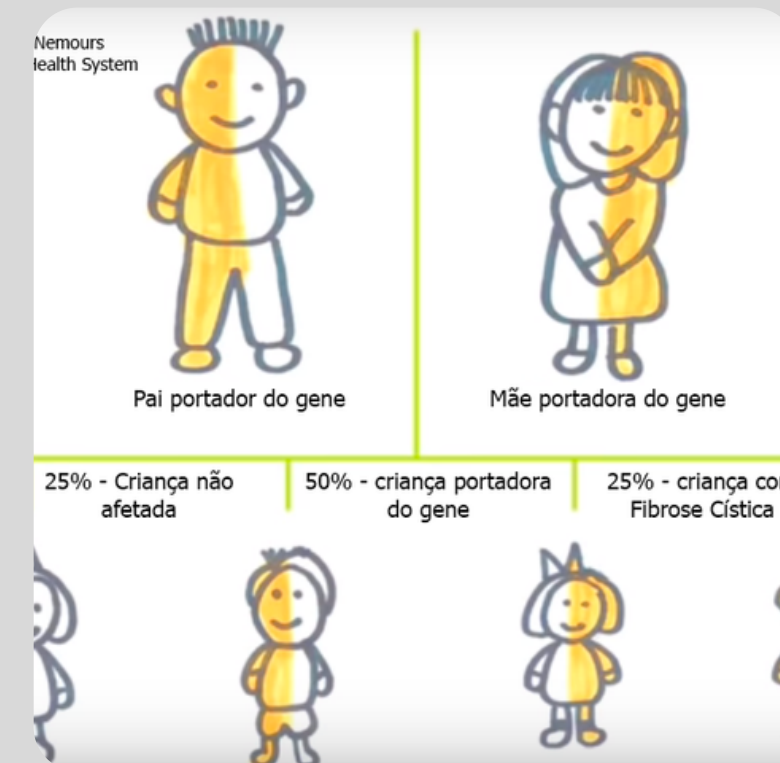
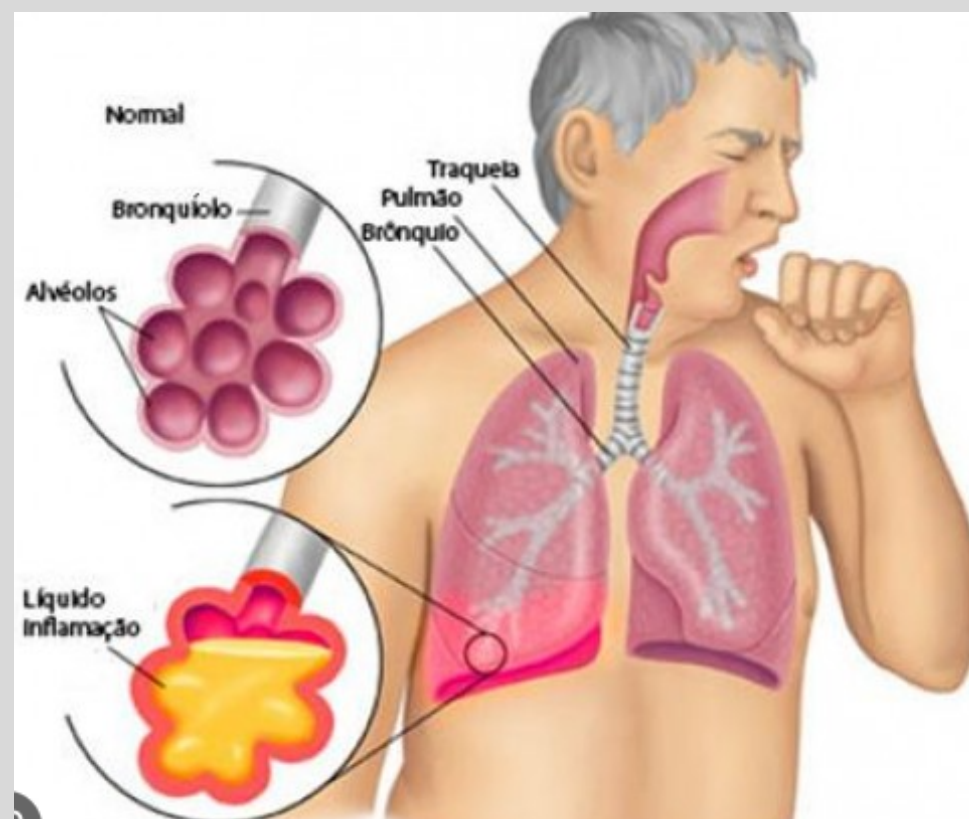
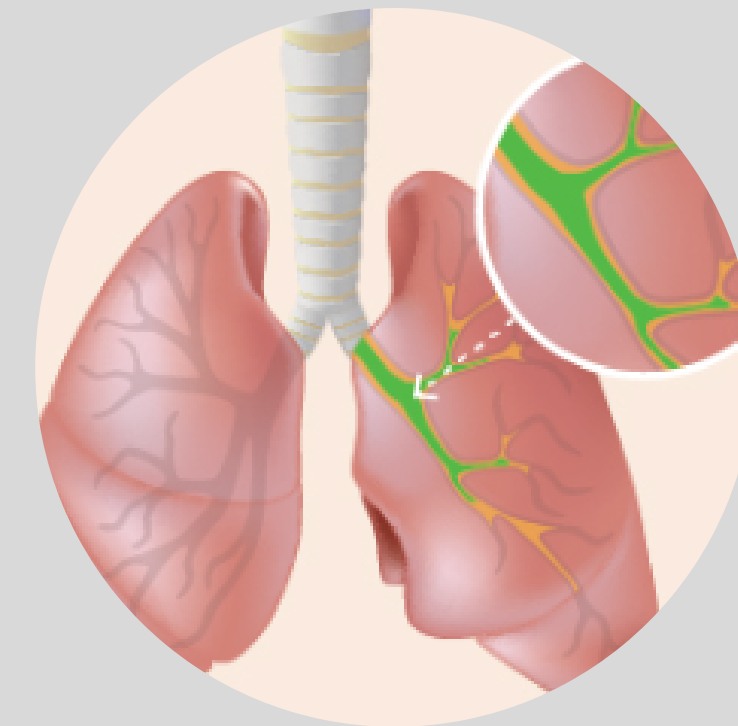
- Testes genéticos para a confirmação de mutações genéticas;
- Testes de suor de modo a medir a concentração de cloreto.

## Tratamento :

- Antibióticos;
- Drenagem brônquica;
- Vitaminas e suplementos.

# Fibrose quística

Doença genética autossômica recessiva associada a problemas pulmonares e nutricionais. Consiste numa disfunção das glândulas exócrinas que produzem secreções anómalas (muco mais espesso). Podendo afetar os pulmões, aparelho digestivo, glândulas do suor e o aparelho geniturinário. Ligada ao cromossoma 7, na região 3 da banda 1, responsável pela transcrição da proteína CFTR que regula o transporte iónico no suor, sucos digestivos e mucos. Doença se cura aparente mas determinados tratamentos podem ajudar a tardar e melhorara os sintomas. Prevalência de cerca de 60 mil doentes.





## Sintomas :

- Tosse persistente com muco espesso;
- Infecções respiratórias frequentes (pneumonias e bronquiolites);
- Suor mais salgado;
- Perda de peso.
- Problemas de fertilidade.
- Sinusite

## Diagnóstico:

- Testes genéticos para a confirmação de mutações genéticas;
- Testes de suor de modo a medir a concentração de cloreto.

## Tratamento :

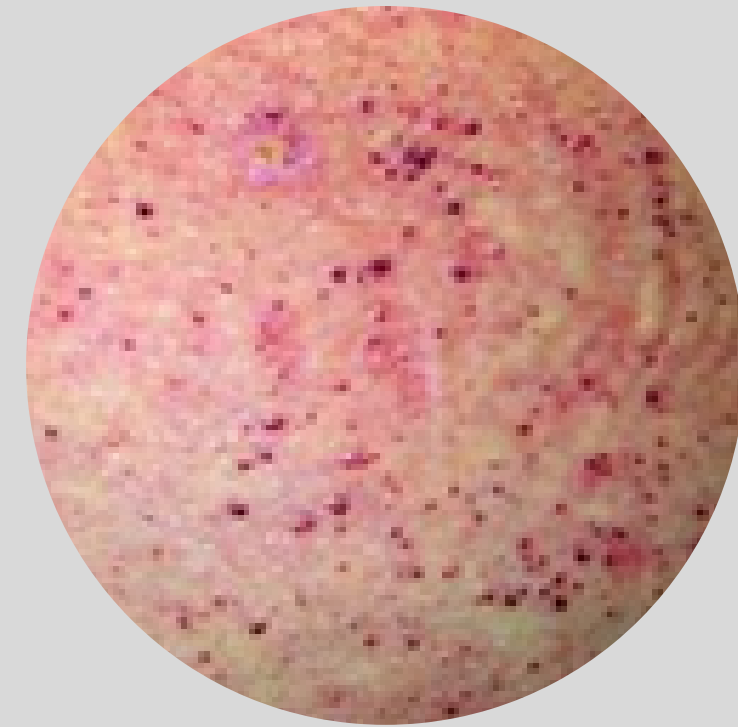
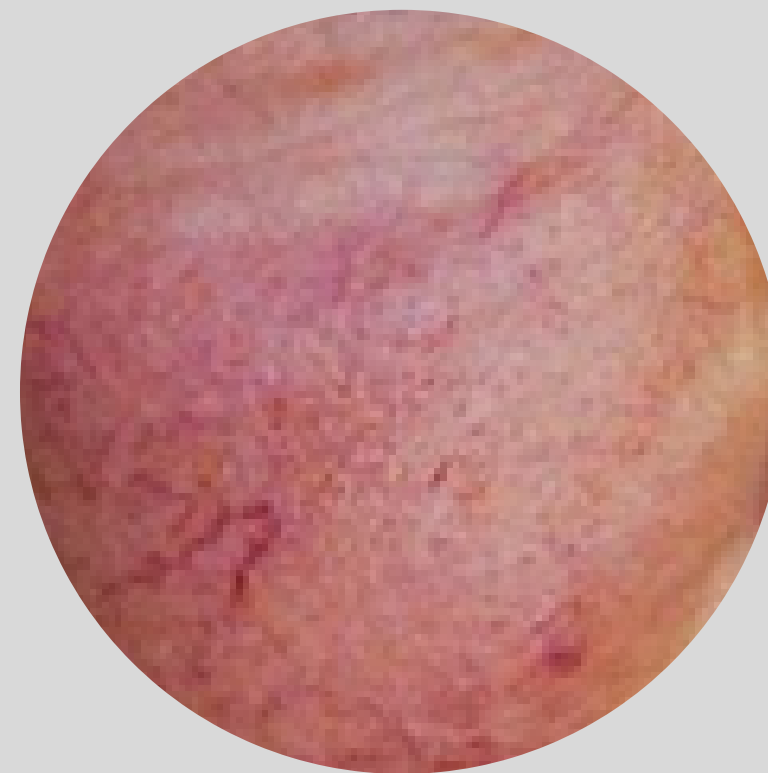
- Antibióticos;
- Drenagem brônquica;
- Vitaminas e suplementos;
- Fisioterapia respiratória;
- Transplante pulmonar (casos avançados da doença).



# Doença de Fabry

Caracterizada pela deficiência da enzima GLA (alfa-galactosidase A – responsável por impedir as gorduras de se acumularem nos vasos sanguíneos), que provoca a acumulação de gordura nos vasos sanguíneos. Relacionada com o cromossoma x.

Não existe cura, mas existem tratamentos que visam controlar os sintomas e a sua progressão. Tem a prevalência de 1 caso para cada 100.000 nascidos vivos.



## Sintomas :

- Dor que irradia por todo o corpo;
- Dor ou queimação nas mãos e pés;
- Lesões na pele( manchas ou pontos vermelhos);
- Problemas renais;
- Problemas cardíacos;
- Cansaço crónico.

## Diagnóstico:

- Exames de sangue (avaliação á quantidade da enzima GLA);
- Testes genéticos;
- Teste do pézinho.

## Tratamento :

- Analgésicos;
- Anti convulsivantes;
- Terapia de reposição enzimática.

## Conclusão:

As doenças raras são um mundo, pela sua diversidade e complexidade. Assim sendo muitas vezes difíceis de diagnosticar e solucionar uma cura. Por esta mesma razão o apoio e a importância de dar a conhecer sobre este dia ( 28-3-2023) é fundamental para a conscientização das doenças raras que muitas vezes são desconhecidas e assustadoras.





## Web grafia:

<https://www.msdmanuals.com/pt-br/profissional/immunologia-dist%C3%BArbios-al%C3%A9rgicos/immunodefici%C3%AAncias/s%C3%ADndrome-de-ch%C3%A9diak-higashi>

<https://www.lecturio.com/pt/concepts/sindrome-de-chediak-higashi/?nowprocket=1>

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=475&lng=PT](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=475&lng=PT)

<https://exenin.com/cerebro/sindrome-de-joubert/>

<https://radiopaedia.org/articles/joubert-syndrome-1>

<https://www.cuf.pt/mais-saude/fibrose-quistica-um-diagnostico-para-vida>

<https://www.lusiadas.pt/blog/doencas/sintomas-tratamentos/fibrose-quistica-tudo-que-precisa-saber>

<https://www.mdsaude.com/nefrologia/doenca-de-fabry/>

<https://www.msdmanuals.com/pt-pt/casa/problemas-de-sa%C3%BAde-infantil/dist%C3%BArbios-metab%C3%B3licos-heredit%C3%A1rios/doen%C3%A7a-de-fabry>

[https://www.raraseespeciais.pt/pt-pt/doen%C3%A7a\\_de\\_fabry/homepage](https://www.raraseespeciais.pt/pt-pt/doen%C3%A7a_de_fabry/homepage)

