

Doenças Congénitas da Glicosilação: Porquê, Como e Onde é que os açúcares importam!

Os nossos corpos são constituídos por mais de uma centena de biliões (100,000,000,000,000) de células. Por sua vez, as células são formadas por vários tipos diferentes de peças (moléculas), sendo as proteínas, açúcares e gorduras (lípidos) algumas das mais importantes e mais comumente encontradas. Além disso, os nossos corpos são formados por distintos tipos de células, por exemplo as células do coração são diferentes das células do sangue.

Como é isto possível? Bem, diferentes células são formadas por peças (moléculas) distintas. Um dos mecanismos que faz com que as proteínas e os lípidos adquiram diferentes funções é a adição de açúcares. De facto, os **açúcares** (ou glicanos) são adicionados às proteínas e lípidos num processo chamado **glicosilação**, o que altera a sua função e permite-lhes desempenharem a sua função dentro da célula.

Com que frequência é que as proteínas e as gorduras são modificadas com açúcares adicionados? Na realidade, estima-se que cerca de **50%** de todas as proteínas do nosso organismo sejam modificadas com açúcares.

Então e o que acontece quando os mecanismos responsáveis pela adição de açúcares a proteínas e/ou gorduras não funciona(m) corretamente? Quando estes mecanismos não cumprem a sua função, as proteínas e/ou gorduras não têm alguns ou todos os açúcares necessários para desempenharem a sua função na célula/tecido/órgão. Consequentemente, a célula/tecido/órgão passa a funcionar mal e a doença desenvolve-se.

Estas são as causas que explicam como as **Doenças Congénitas da Glicosilação (CDG)**, uma família de doenças metabólicas, hereditárias e raras com 133 diferentes formas, ocorrem.

As **CDG** são, por norma, **doenças complexas e multi-sistémicas**, o que significa que frequentemente os doentes têm mais do que um órgão afetado. **Porque é que isto acontece?** Os doentes CDG têm vários órgãos afetados, pois as proteínas/gorduras modificadas com açúcares estão presentes e são necessárias em quase todos os órgãos.

Para ajudar a compreender como os defeitos nos mecanismos que adicionam açúcares a proteínas/gorduras afetam o funcionamento de cada órgão, a rede internacional de investigação **CDG & Allies – Professionals and Patient Associations International Network (CDG & Allies-PPAIN)** tem vindo a compilar informação médica e científica em revisões de literatura. Simultaneamente, tem vindo a desenvolver uma estratégia de investigação centrada no paciente e dando resposta às necessidades **clínicas, psicológicas e sociais** desta comunidade.

Nesta série de artigos revemos a afetação do(s):

- 1) **Sistema Imunitário** (o sistema de defesa que temos no nosso organismo e que combate bactérias, vírus (microrganismos);
- 2) **Coração**
- 3) **Fígado** (através de uma revisão da literatura e da coleção de dados usando um questionário clínico dirigido a pacientes/cuidadores)
- 4) **Olhos**

Adicionalmente, um projeto de investigação baseado no modelo “think tank” (uma fábrica de ideias) envolvendo diversos intervenientes da comunidade CDG para estabelecer uma:

5) [Abordagem centrada nas pessoas para melhorar o cuidado e a investigação em doenças congénitas da glicosilação](#)

Pode aceder aos sumários dos artigos [AQUI](#).

Para conseguir uma cópia da versão completa dos artigos, envie um email para sindromecdg@gmail.com