

que resultam em acúmulo de substratos no complexo de Golgi, sendo essencial para a manutenção da função celular. Alterações na síntese ou função dessas enzimas levam a doenças de armazenamento lisossômico, que resultam em acúmulo de substratos

CC BY-NC-SA 4.0

<https://atin.icb.usp.br/>

CC BY-NC-SA 4.0

Texto completo *online*
com figuras



vitais nas células animais, especializadas na digestão intracelular, devido às enzimas hidrolíticas capazes de degradar biomoléculas diversas, adquiridas via fagocitose ou autofagia. Estas enzimas são produzidas no retículo endoplasmático e processadas

Os

Rafael Pegoraro

Lisossômico

dentro dos lisossomos, afetando a saúde celular.

Doenças de armazenamento lisossômico são patologias genéticas causadas por mutações nos genes das enzimas lisossomais, levando ao acúmulo de substratos e disfunção metabólica. Cerca de cinquenta dessas doenças são conhecidas, majoritariamente autossômicas recessivas, e são classificadas conforme o tipo de metabólito acumulado, como mucopolissacarídeos, lipídios e mucopolipídios. Essas doenças possuem um impacto significativo na saúde dos indivíduos afetados, resultando frequentemente em sintomas graves e complexos.

Mucopolissacarídeos (MPS) são caracterizadas pelo acúmulo de glicosaminoglicanos, que são essenciais para a matriz extracelular e conferem lubrificação e resistência a tecidos. Essas moléculas são capazes de reter grande quantidade de água devido à presença de grupos iônicos. A deficiência em enzimas específicas leva a diversas manifestações clínicas, como problemas esqueléticos e respiratórios, para as quais o tratamento de reposição enzimática é uma opção terapêutica. No entanto, essa abordagem ainda enfrenta desafios significativos, incluindo a biodistribuição e o custo das enzimas recombinantes.

Lipídios, ou doenças de depósito de lipídios, envolvem a deficiência enzimática no metabolismo dos lipídios, com destaque para as esfingolipídios, onde há acúmulo de esfingolipídios afetando principalmente o sistema nervoso central e órgãos como fígado e baço. A Doença de Gaucher é a mais prevalente dentre elas, com tratamento focado na reposição enzimática e monitoramento dos órgãos afetados através de técnicas de imagem.

Essas doenças demonstram a importância do correto direcionamento enzimático dentro das células, sendo críticas para a função lisossômica adequada. O tratamento para mucopolipídios é limitado a manejo sintomático, destacando a necessidade de avanços terapêuticos.

Mucopolipídios representam um grupo de doenças caracterizadas pelo acúmulo de lipídios, carboidratos e proteínas devido a defeitos na rota de tráfego de proteínas lisossômicas, com tipos I a IV apresentando variados graus de severidade e sintomas.

Estudos recentes focam em entender melhor a fisiopatologia dessas doenças visando desenvolver tratamentos mais eficazes e específicos. Além da reposição enzimática, estratégias como chaperonas químicas mostram-se promissoras, apesar de ainda enfrentarem desafios como biodistribuição e custos. O progresso nesse campo é vital para oferecer melhores opções de tratamento para pacientes afetados por essas condições.

CC BY-NC-SA 4.0