

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Gaucher Tipo Ii: Um Grave Erro Inato Do Metabolismo Em indígena No Amazonas- Relato De Caso

Autores: CINTHIA XEREZ DE ALBUQUERQUE (FUNDAÇÃO HEMOAM); SAMARAH PAULA NASCENTE JORCELINO (UNIVERSIDADE NILTON LINS); RAYSSA FIGUEIREDO MAGALHÃES (UNIVERSIDADE NILTON LINS)

Resumo: Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença autossômica recessiva, definida pela presença de dois alelos mutantes para o gene da beta-glicosidase ácida (BGA), uma hidrolase lisossômica localizada na região q21 do cromossomo. Descrição do caso: Paciente de um ano e três meses, procedente de Maués-AM, da tribo indígena Saterê, com história de anemia com necessidade transfusional e pneumonias de repetição, acompanhada de alteração do desenvolvimento neuropsicomotor. Ao exame físico, mostrava mucosas hipocoradas, esplenomegalia importante e hepatomegalia discreta. O hemograma evidenciou anemia microcítica e hipocrômica e plaquetopenia. Demais exames normais. Para investigar causas medulares de anemia foi realizado o mielograma, que constatou infiltração medular por células de Gaucher. O diagnóstico foi confirmado pela dosagem de beta-glicosidase em leucócitos. O aconselhamento genético foi solicitado e a terapia de reposição com imiglucerase foi iniciada. Comentários: O relato deste caso visa despertar a atenção do profissional para doenças relativamente raras e de interesse geral. As manifestações clínicas dependem do grau de deficiência dessa enzima, existindo três tipos: DG tipo 1, a mais comum, representa mais de 90% de todos os casos de DG em crianças e adultos. A DG tipo 2, geralmente afeta lactentes com 4 e 5 meses de idade, comprometendo cérebro, baço, fígado e pulmão. Apresenta quadro neurológico grave, com retardo mental e morte nos primeiros dois anos de vida devido ao envolvimento pulmonar. Sua incidência é de um para cada 100.000 nascidos vivos, com distribuição pan-étnica. A DG tipo 3, ou forma neuropática crônica, afeta crianças e adolescentes com quadro neurológico de menor gravidade que o tipo 2 e com sobrevida até a segunda ou terceira década de vida. O paciente foi submetido a reposição enzimática de 15 em 15 dias, conforme protocolo, porém veio a óbito após 1 ano do diagnóstico. Ressalta-se a importância de ter em mente a doença de Gaucher como diagnóstico diferencial em pacientes com anemia crônica e esplenomegalia na infância, pois o tratamento precoce é fundamental na redução da letalidade da doença.