



Trabalhos Científicos

Título: Os Desafios Diagnósticos Da Dor Abdominal Crônica Em Um Adolescente Com Doença De Gaucher

Autores: LIVIA LINDOSO (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL), LORENA OLIVEIRA LIMA (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL), ANGELINA MARIA FREIRE GONÇALVES (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL), ANA CRISTINA AOUN TANNURI (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL), UENIS TANNURI (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL), CAIO ROBLEDO QUAIO (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL), KARINA LÚCIO MEDEIROS BASTOS (INSTITUTO DA CRIANÇA E ADOLESCENTE, FACULDADE DE MEDICINA DA USP, SÃO PAULO, SP, BRASIL)

Resumo: Introdução: Doença de Gaucher (DG) é um distúrbio de armazenamento lisossomal causada por uma deficiência da enzima glicocerebrosidase. Gaucheroma é uma lesão composta por células de Gaucher acumuladas. Os gaucheromas representam desafios diagnósticos e terapêuticos. Relatamos um caso raro de Gaucheromas mesentéricos gigantes que causam dor abdominal crônica em uma adolescente com DG. Descrição do caso: Sexo feminino, 12 anos portadora de doença de Gaucher tipo 3 em uso de terapia enzimática desde agosto de 2008. Em 2018, iniciou quadro de dor abdominal difusa e recorrente. Em fevereiro de 2019, foi hospitalizada com fortes dores abdominais, melena há 5 dias e episódios de mioclonia. USG de abdome total evidenciou linfonodos aumentados em número e dimensões em fossa ilíaca direita, alguns coalescentes, medindo até 2,5 x 1,5 cm, inespecíficos, e formação tubuliforme sugestiva de alça intestinal parética na fossa ilíaca direita distendida por líquido. Durante a internação, a paciente desenvolveu dificuldade em progredir a dieta devido à persistência da dor. Foi submetida a procedimento cirúrgico para investigação de suboclusão intestinal, sendo observada presença de linfonodomegalia em toda a região mesentérica aderida, com alças intestinais sem sinais de obstrução. Foi realizada biópsia de linfonodo mesentérico, que revelou achados histológicos e imunohistoquímicos compatíveis com células de Gaucher (gaucheroma). Os gaucheromas encontrados eram de médio a grande porte, causando compressão mesentérica, sem possibilidade de correção cirúrgica devido à infiltração avançada. O paciente recebeu alta com controle parcial da dor. Discussão e Conclusão: Gaucheroma é raro em pacientes com DG tratados. Este paciente até mostrou resposta pobre a dose duplicada de terapia de reposição enzimática. Os estudos de imagem são necessários para que os pacientes com Gaucher detectem o Gaucheroma. Check-ups regulares são recomendados em todos os pacientes com DG mesmo em tratamento regular, devido à possibilidade de haver alteração graves, como o Gaucheroma.