



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Relata Do Primeiro Caso De Doença De Gaucher Diagnosticado No Estado De Roraima

Autores: FRANKLIN ADRIAN SOARES CASTRO (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO);
ALTAMIRO VIANNA E VILHENA DE CARVALHO (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO);
DARLENE SUSAN FEITOSA (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO);
SAMUEL VITOR SOTO VENEGAS (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO);
KARLA CAROLINE OLIVEIRA (HOSPITAL DA CRIANÇA SANTO ANTÔNIO)

Resumo: Introdução Doença de Gaucher compreende um grupo de doenças autossômicas recessivas que resultam de mutações de um gene localizado no cromossomo 1q21-q31. Este gene codifica uma enzima chamada glicocerebrosidase, cuja função é a clivagem do resíduo de glicose da ceramida, resultando no acúmulo de substratos glicolipídicos não degradados (glicocerebrosídeo) nas células do sistema reticuloendotelial, causando infiltração da medula óssea, hepatoesplenomegalia progressiva e complicações esqueléticas. O presente relato de caso trata-se do único caso de Doença de Gaucher diagnosticado no Estado de Roraima. Descrição do Caso G.K.S.S., sexo feminino, treze anos de idade, em acompanhamento desde junho/2008 devido a quadro inicial de epigastralgia, vômitos, dispneia, epistaxes frequentes, ausência de ganho ponderal e baixa estatura. Ao exame físico, encontrava-se em BEG, eupneica, hipocorada, afebril, acianótica, icterícia, ausculta pulmonar e cardíaca sem alterações, abdome levemente distendido, doloroso à palpação, fígado a 6cm do RCD e baço a 7cm do RCE. Realizou sorologias para hepatites, toxoplasmosse, citomegalovirose, sífilis e HIV (todas com resultado negativo); ultrasonografia abdominal total que evidenciou hepatoesplenomegalia moderada; e hemogramas evidenciando anemia e plaquetopenia. Afastadas estas hipóteses, foi solicitada dosagem da atividade de glicocerebrosidase em leucócitos (resultado: 0,31); realizou-se biópsia hepática (distensão da rede sinusoidal devido a grande quantidade de células de Kupffer com citoplasma fibrilar pálido); e foi evidenciada mutação heterozigota em L444P. Iniciou tratamento com terapia de reposição enzimática (TRE) com Imiglucerase em outubro/2012, sendo possível evidenciar melhora do quadro álgico abdominal, redução da hepatoesplenomegalia e remissão das epistaxes. Discussão A raridade da doença associada à deficiência regional de recursos diagnósticos contribuíram para o atraso do tratamento, contudo, o início da TRE vem apresentando melhora significativa dos sintomas/qualidade de vida da paciente. Conclusão Roraima ainda não havia apresentado nenhum caso diagnosticado de Doença de Gaucher na sua população. Espera-se que após a publicação deste caso seja dado maior enfoque/atenção às doenças de caráter genético pelos profissionais da saúde.