



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso - Doença De Gaucher Tipo Ii

Autores: LUIZA ALBAGLI (IPPMG-UFRJ); KELLY MONTESO (IPPMG-UFRJ); ANA CECÍLIA AZIZ (IPPMG-UFRJ); RENATA SOUZA PEREIRA (IPPMG-UFRJ); ANA PAULA BUENO (IPPMG-UFRJ); GUSTAVO GUIDA (IPPMG-UFRJ); CARLA DALL (IPPMG-UFRJ)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** Doença de Gaucher é a doença de depósito lisossomal mais comum, resultante de atividade deficiente da enzima Beta-glicocerebrosidase. É classificada em 3 tipos baseado na presença e grau de envolvimento neuronal: tipo 1 (não-neuropática, 90% dos casos), tipo 2 (neuropática aguda, mais grave, 1%), e tipo 3 (9%). **DESCRIÇÃO DO CASO:** Lactente de 2 meses, masculino, branco, gestação e parto sem intercorrências. Apresentou desconforto respiratório precoce; observado trombocitopenia. Tratado inicialmente como sepse neonatal, recebeu transfusão de plaquetas. Mãe 32 anos, GIPIAI, epilepsia desde 3 anos, em uso de anticonvulsivantes. Pré-natal completo, sorologias negativas, nega drogas, tabagismo ou álcool. Sem consanguinidade. Pai saudável. Ausência de casos semelhantes na família. Devido permanência de trombocitopenia e anemia em exames posteriores, foi encaminhado à Hematologia do IPPMG. Na 1ª consulta apresentava palidez intensa, esplenomegalia, irritabilidade, hipertonia global, flexão generalizada, opistótono, olhar fixo com desvio vertical, mãos cerradas com polegares em abdução, cabelos ressecados, sucção débil, ausência de equimoses, petéquias nem relatos de sangramentos ativos. Internado para investigação com hipóteses de infecção congênita, doença de depósito ou síndrome genética. Foram realizados vários exames, incluindo mielograma e coleta em papel de filtro para pesquisa da atividade da Beta-glicocerebrosidase. Evoluiu com piora neurológica progressiva, início de crises convulsivas e piora de hipertonia e opistótono; volumosa hepatoesplenomegalia, com restrição respiratória. Realizado GTT e TQT. **DISCUSSÃO:** Aspirado de medula óssea com células típicas de Gaucher e ausência completa da atividade enzimática na coleta em papel de filtro, sendo feito o diagnóstico de Doença de Gaucher tipo 2. Pela ausência de eficácia do tratamento com reposição enzimática para este tipo de doença e pela progressão esperada, foi colocado em cuidados paliativos. **CONCLUSÃO:** Caso importante para lembrar da Doença de Gaucher como diagnóstico diferencial de trombocitopenia e hepatoesplenomegalia em lactentes, além de atraso do desenvolvimento, hipertonia e crises convulsivas.