



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Gaucher: Importância Do Diagnóstico Precoce. Relato De Caso.

Autores: JEANNA LEE DE OLIVEIRA COUTINHO (FMTAM); JEANNE LEE OLIVEIRA COUTINHO (FCECON/AM); RENATA DE ALMEIDA LEMOS AGUIAR (HEMOAM); DEANNY COUTINHO FIGUEIREDO (UFAM); SAMARAH PAULA NASCENTE JORCELINO (FMTAM); CAROLINA BRANDÃO CABRAL (FMTAM); ALINE ANNE OLIVEIRA DA SILVA (FMTAM); ELIZABETH LARISSA SUMIYA IKINO (FMTAM); FABIANA CURVELO FERNANDES (UEA)

Resumo: Introdução: DG é uma lipidose sistêmica rara de herança autossômica recessiva, afetando 1:40.000 indivíduos no mundo. Cursa com depósito lisossômico de glicolipídeos, não degradados, nas células do sistema retículoendotelial, devido a deficiência da enzima glucocerebrosidase. Classificação: Tipo I, o mais comum, caracterizado por hepatoesplenomegalia, anemia, anomalias do sistema esquelético e da hematopoiese; Tipo II: comprometimento neurológico grave e o Tipo III: forma neuropática crônica.(1-3). O diagnóstico é realizado pela presença de células de Gaucher na medula óssea e pela dosagem de b-glicosidase ácida. O tratamento é baseado na reposição da enzima.(4) Descrição do caso: J.V.F.C, sexo M, 3 anos, procedente de Maraã-AM, com queixa de dor abdominal e diarreia líquida há 1 ano e epistaxe por 1 semana. Exame físico: Hepatoesplenomegalia e mucosas hipocoradas. Exames laboratoriais – Hemograma: Hb: 7,8; Ht: 25,8; RDW: 18,1, Pla: 97.000. Sorologias, curva de fragilidade osmótica, estudo das hemoglobinas, FAN e eletroforese de hemoglobina: Normais. Exames de Imagem: TC de Tórax sem alterações, TC de Abdômen Total e USG Abdômen: Microlitíase renal à direita e hepatoesplenomegalia. Exames específicos: Enzimas β -glicosidase (10,9 nmol/h/mL) e Quitotrosidase (1175,4 nmol/h/mL). Histopatológico da medula: Presença de células em “papel amassado”, compatível com DG. Discussão: DG é progressiva, devido ao acúmulo de glucocerebrosídeo nos lisossomos do baço, fígado, medula óssea e SNC (5). Parreão et al (6), relata que a DG tem como quadro inicial a hepatoesplenomegalia e trombocitopenia. Ferreira et al (5), acrescenta a anemia, devido ao sequestro esplênico e diagnóstico confirmatório pela dosagem de beta-glicosidase ácida e presença de células em papel amassado na biópsia de medula.(4) Conclusão: A DG quando diagnosticada tardiamente ou não tratada, pode evoluir ao óbito. Daí a importância de ser lembrada como diagnóstico diferencial das doenças que cursam com hepatoesplenomegalia, uma vez que, é uma doença subdiagnosticada. Portanto, seu diagnóstico precoce é de suma importância.