



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Hepatoesplenomegalia De Causa Não Definida: Doença De Gaucher Como Diagnóstico Diferencial

Autores: LETÍCIA MACAMBIRA PINTO (UNICHRISTUS); LIA CAVALCANTE ALBUQUERQUE (HIAS); ADRIANA RODRIGUES FAÇANHA BARRETO QUEIROZ (HIAS); MÉRCIA LIMA DE CARVALHO LEMOS (HIAS); ROSENILDE DO NASCIMENTO SILVA (HIAS); CAMILLA GOMES DA CRUZ (HIAS); LAIS REGINA LACERDA SANTANA (HIAS); SILNARA MAIA LIMA (UNIFOR); ANTONIA ARYANNA FLORENTINO DOS SANTOS PEIXOTO (UNIFOR); NAIARA NOGUEIRA DE ARAÚJO MENESES (UNIFOR); FELIPE GUEDES RICARTE ALVES (UNIFOR); LARISSA DA SILVA NOBRE (UNICHRISTUS); LÉO BATISTA SOUSA (UECE)

Resumo: A hepatoesplenomegalia é um achado de doenças prevalentes em nosso meio. Nesse contexto, esse relato é relevante ao mostrar que tal manifestação também ocorre em doenças raras, especialmente na pediatria, como a Doença de Gaucher (DG). F.L.J.O, 15 anos, masculino, previamente hígido, quando em 2014, referiu dor abdominal epigástrica, em aperto, com esplenomegalia e plaquetopenia. Procurou atendimento médico, mas não houve diagnóstico esclarecido. O quadro reverteu espontaneamente durante a investigação diagnóstica. Desde então, paciente refere dor abdominal esporádica, aliviada com analgésicos ou espontaneamente. Há 3 meses, a dor tornou-se mais intensa e frequente, levando a procurar atendimento médico. Paciente foi internado por apresentar hepatoesplenomegalia com pancitopenia leve. Após internamento, as dores abdominais somente se manifestaram à palpação profunda. Paciente permaneceu afebril e com ótimo estado geral. Durante investigação diagnóstica, foi pedido mielograma, que constatou infiltração medular por células de morfologia sugestiva de Gaucher. Após esse achado, foi solicitado a dosagem de beta-glicosidase. Na evolução, paciente persistiu com as mesmas manifestações e ótimo estado geral, e a equipe médica ficou aguardando resultado da dosagem enzimática para confirmação diagnóstica de DG. A hepatoesplenomegalia pode ser causada por doenças infecciosas, hematológicas, metabólicas, colagenosas, além de hipertensão portal. Dentro das metabólicas, se inclui a DG, que é uma doença lisossomal, autossômica recessiva, causada pela atividade deficiente da enzima beta-glicosidase. Há 3 tipos, sendo o tipo 1 o mais semelhante com o quadro apresentado, podendo ser assintomático ou apresentar graus variados de hepatoesplenomegalia, manifestações hematológicas e acometimento ósseo, afetando crianças e adultos. É o mais frequente, sendo 95 % dos casos, podendo ter bom prognóstico. O método definitivo de diagnóstico é a dosagem de beta-glicosidase. Assim, esse relato demonstra uma possível forma de apresentação clínica da DG, e incentiva a considerar mais possibilidades diagnósticas em um contexto de hepatoesplenomegalia.