



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Gaucher

Autores: JUNIOR VASCONCELOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), ANA LUIZA GOMES AUGUSTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), THAIZA RODRIGUES NORONHA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), LETÍCIA DE MELO MARQUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), JÉSSICA MELCHIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), JÉSSICA DE ALMEIDA FARIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), GABRIELLE TORRES DECKNIS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS), GIULIA CAMYLA SANTOS CHIES MIRANDA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DA GRANDE DOURADOS - HUUGFD / DOURADOS - MS)

Resumo: Introdução: Doença de Gaucher (DG), é uma alteração autossômica recessiva decorrente de mutações no gene codificador da enzima glicocerebrosidase. Assim, a degradação de glicocerebrosídeos é prejudicada propiciando acúmulo lisossomal dessa substância. Descrição do caso: Pacientes, 7 meses, gemelares, encaminhadas ao ambulatório de gastropediatria com história de perda ponderal desde os 3 meses. Ao exame físico apresentavam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hepatoesplenomegalia e desnutrição. Realizado exames laboratoriais, sorologias e exames de imagem para investigação. Com eles evidenciou-se apenas hepatoesplenomegalia homogênea. Sendo assim, foi solicitado encaminhamento ao geneticista para investigação de doença de erro inato do metabolismo. Diagnosticadas com DG tipo 2. Discussão: Neste relato, é apresentado o caso de duas crianças gêmeas que foram diagnosticadas com a DG tipo 2. Na DG, por ocorrer defeito da glicocerebrosidase, enzima que cliva o resíduo de glicose da ceramida, há acúmulo de glicocerebrosídeos em fagócitos de modo geral e no sistema nervoso central em alguns subtipos. Na DG tipo 1, a mais comum, os sintomas geralmente aparecem na vida adulta, e há uma atividade apenas reduzida da glicocerebrosidase, sendo marcada por esplenomegalia e envolvimento ósseo. No tipo 2, não há atividade enzimática da glicocerebrosidase. O paciente desenvolve hepatoesplenomegalia importante, mas a predileção é pelo sistema nervoso central, culminando em morte do indivíduo precocemente. O tipo 3 desenvolve um padrão de acometimento tanto sistêmico quanto neurológico, mostrando-se como uma forma intermediária dos outros 2 subtipos. Conclusão: Abordou-se até então a história de duas crianças gêmeas diagnosticadas com DG tipo 2, que apresentaram manifestações clínicas e prognóstico conforme o esperado segundo a literatura. Ressaltamos a importância de estudos para melhor desenvolvimento do tratamento da doença.