



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Gaucher Tipo 2: Um Relato De Caso

Autores: GABRIELA GAMA PEREIRA MARTINS (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ANA CAROLINE MESQUITA CASAGRANDE (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ISABELA SCHEIDT PRAZERES (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), DEBORA BORTOLI (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), HELLEN MAYUMI KAWANO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), JULIANE ZORZI ANDRADE (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), JULIANE CECCONELLO (FURB - UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), KALEBI SLAVIERO DARONCHI (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), STEFANI BEZ BATTI GONÇALVES (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ANA CARLA WEISS (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), LORENA CAROLINE SIVA (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), BRUNO HERNANDES DAVID JOÃO (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), GIANIRA SAENZ ALCOCER (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO), ALDO GUESSER (FUNDAÇÃO HOSPITALAR HOSPITAL SANTO ANTÔNIO)

Resumo: Introdução: Erro inato do metabolismo (EIM) é um grupo de doenças atribuídas a distúrbios genéticos secundários ao defeito enzimático capaz de acarretar a interrupção de uma via metabólica. São raras e podem se manifestar em qualquer faixa etária. O EIM mais frequente é a doença de Gaucher (DG). Doença lisossômica de depósito autossômica recessiva, com deficiência na beta-glicosidase ácida ou beta-glicocerebrosidase, levando ao acúmulo de glicolipídios nos macrófagos em baço, fígado, medula óssea e pulmão. Divide-se em três tipos, com diferentes manifestações clínicas e fenotípicas, dependendo do grau de deficiência enzimática. Descrição do caso: Feminino, 3 meses e 15 dias, branca, natural e procedente de Blumenau, deu entrada em PS pediátrico em 21/01/2019 com hipertonia de mmss, opistótono, estabilização do ganho pondero-estatural, hepatoesplenomegalia e irritabilidade. RN termo, sem intercorrências no pré natal e no parto. Os exames enviados para a REDE EIM constataram enzima quitotriosidade de 5.774 (referência:8,8-132). Triagem para STORCH, dosagem de aminoácidos e imunoglobulinas normais. Após 15 dias evidenciado pneumonia devido a E. coli ESBL, evoluiu para choque séptico. Após 27 dias, apresentou CIVD indo a óbito no mesmo dia. Discussão: O aumento da atividade da quitotriosidase é associado a diversas causas, dentre elas doenças lisossômicas de depósito compatível com DG tipo II. Manifesta-se de forma neuropática aguda, afetando crianças de 4 a 5 meses de idade, com quadro de hipertonia, apneia, mioclonias, espasticidade, opistótonos, retardo mental, hepatoesplenomegalia e comprometimento pulmonar, que geralmente leva ao óbito. A incidência é 1:100.000 e a mais rara entre os tipos de DG corresponde ao tipo II (1,2). Conclusão: É de extrema importância o diagnóstico e manejo precoce da DG, para que seja evitado mortes prematuras. O atraso no diagnóstico resulta em complicações graves. Logo, cabe ao profissional possibilitar e orientar o aconselhamento genético familiar devido ao risco de recorrência da doença.