39º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 09 A 12 DE OUTUBRO - PORTO ALEGRE/RS
Vamos construir o pediatra do futuro

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Hemofagocítica Secundária À Doença De Gaucher.

Autores: FRANCISCO AFRANIO PEREIRA NETO (HOSPITAL GERAL WALDEMAR DE ALCÂNTARA, FORTALEZA, CE, BRASIL), MARIANA NOBRE DE ALMEIDA DIAS (HOSPITAL GERAL WALDEMAR DE ALCÂNTARA, FORTALEZA, CE, BRASIL), AURISTELA PIMENTEL E SILVA LINS (HOSPITAL GERAL WALDEMAR DE ALCÂNTARA, FORTALEZA, CE, BRASIL), MARIA JULIA RODRIGUES TEIXEIRA (HOSPITAL GERAL WALDEMAR DE ALCÂNTARA, FORTALEZA, CE, BRASIL), LUCAS REIS SOUSA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA, FORTALEZA, CE, BRASIL), RIGOBERTO GADELHA CHAVES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA, FORTALEZA, CE, BRASIL), RACHEL XIMENES RIBEIRO LIMA (HOSPITAL GERAL WALDEMAR DE ALCÂNTARA, FORTALEZA, CE, BRASIL)

Resumo: Introdução: Doença de Gaucher é uma doença de depósito, de caráter hereditário, causada pela deficiência da enzima glicocerebrosidase. Divide-se em três subtipos, de acordo com as manifestações clínicas, que podem variar desde casos assintomáticos até envolvimento de múltiplos órgãos e sistemas. As alterações mais comuns incluem hepatoesplenomegalia, citopenias e envolvimento ósseo. Há poucos relatos na literatura de síndrome hemofagocítica (SHF) relacionada à doença de Gaucher. Relato de caso: R.S.S., masculino, 6 anos, previamente hígido, iniciou há uma semana da admissão quadro de dor em coxa esquerda, acompanhada por febre, despertar noturno e perda ponderal. Ao exame: calor, edema e rubor locais, sem demais alterações. Tomografia computadorizada revelou imagem sugestiva de piomiosite, sendo iniciado tratamento com antibiótico endovenoso. Evoluiu com melhora gradual, assintomático. Subitamente, houve retorno da febre, associado a hepatoesplenomegalia e pancitopenia. Investigação laboratorial complementar revelou níveis elevados de ferritina e de lactato desidrogenase, além de hipofibrinogenemia, preenchendo critérios para SHF. Sorologias virais e hemoculturas negativas. Realizado mielograma, com contaminação da amostra por sangue periférico, e biópsia óssea, com presença de células em papel amassado, sugestivo de doença de Gaucher. O diagnóstico foi confirmado após teste molecular e dosagem da enzima glicocerebrosidase, e o paciente encaminhado a serviço terciário para iniciar tratamento. Discussão: Há achados que estão presentes tanto na doença de Gaucher, quanto na SHF, como febre, hepatoesplenomegalia e citopenias. Como as principais causas infecciosas foram descartadas, e não havia achados compatíveis com malignidades ou imunodeficiências, por eliminação de hipóteses, consideramos que a doença de Gaucher levou à SHF. Conclusões: Embora seja forma de apresentação incomum, achados compatíveis com SHF em uma criança com diagnóstico de doença de Gaucher sugerem uma possível relação entre as duas condições. Faz-se necessária elevada suspeição diagnóstica para seu adequado reconhecimento nesse subgrupo de pacientes, já que as manifestações clínicas de ambas são semelhantes.