



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Gaucher: Um Diagnostico Importante Em Hepatoesplenomegalias Pediatricas

Autores: JESSICA SOUZA SANTOS (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ISABELLA VALADARES DE OLIVEIRA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), LAIS RODRIGUES SECCOMANDI (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), PAULA RAMOS CARNEIRO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JOBERT KAIKY DA SILVA NEVES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), AMANDA DA SILVA NASCIMENTO (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANDRESSA EVARISTO MENDANHA LOPES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), FERNANDA GOMES DE ALMEIDA GONÇALVES (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANA LUIZA MIRANDA BONINI (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), HELENA REIS MARCELLINO DA SILVA (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), SILVIA MARIA LUPORINI (SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: Doença de Gaucher (DG), um erro inato do metabolismo, do grupo das doenças lisossômicas de depósito, resulta da deficiência da Beta-glicosidase ácida (BGA) ou Beta-glicocerebrosidase, que leva ao acúmulo dos glicolipídios em macrófagos de baço, fígado, medula óssea e ossos. Objetivo: Esses relatos visam chamar a atenção do médico para doenças raras, com tratamento já consolidado há mais de duas décadas, com real efetividade. Descrição dos casos: Caso 1: Paciente masculino, 1,7a, desnutrição EP, atraso do DNPM, hepatoesplenomegalia, anemia, plaquetopenia, transaminases aumentadas, mielograma: “celulas de Gaucher”. Dosagem intraleucocitária de BGA de 0,44 mcmol/h/L (VR: 2,2) e lesões hipotransparentes em radiografia de fêmur direito. Sequenciamento do gene GBA com duas variantes em heterozigose no gene GBA (c.1448tc e c.1037gc) e alterações de estrutura e função da proteína final. Caso 2: paciente feminino, 16a, dor abdominal há 1 ano em flanco esquerdo, esplenomegalia importante, vômitos, anemia e plaquetopenia. Mielograma: hipoplasia das 3 séries hematopoiéticas, acúmulos de histiócitos sugestivos de “celulas de Gaucher”. Discussão: As manifestações clínicas e prognóstico da DG dependem da gravidade da deficiência enzimática e variante genotípica de cada caso. Os dois pacientes tinham a forma tipo 1 (não neuropática), mais comum, de bom prognóstico, se tratada precocemente. O diagnóstico definitivo ocorre pela dosagem da atividade da BGA intraleucocitária e seu tratamento é terapia de reposição enzimática (TRE). Dado que a DG apresenta sinais e sintomas iniciais superponíveis a muitas patologias, deve ser considerada como diagnóstico diferencial de pacientes com citopenias, visceromegalias e dor ossea, sem retardar o tratamento. Conclusão: Apesar da DG ser pouco frequente, sua importancia maior reside na capacidade de apresentar um quadro clinico muito semelhante a outras doenças de maior prevalencia, com necessidade, porem, de diagnostico precoce e especifico, alem de tratamento e acompanhamento multidisciplinar para obter melhora clinica satisfatória.